
DIAGNOSTIERSING OG BEHANDLING AV
DUCHENNES MUSKELDYSTROFI

EN GUIDE FOR FAMILIER

NORSK
OVERSETTELSE



Innholdsfortegnelse

1.	INTRODUKSJON	04
2.	HVORDAN BRUKE DETTE DOKUMENTET Sette sammen ditt behandlingsteam DMD steg for steg	07
3.	OPPFØLGING NÅR DIAGNOSE MISTENKES Mistanke om DMD	17
4.	DIAGNOSTISERING AV DUCHENNE MUSKELDYSTROFI	20
5.	NEVROMUSKULÆR OPPFØLGING Opprettholde fysisk styrke og funksjon	23
6.	STEROID BEHANDLING Rutiner, dosering og bivirkninger	24
7.	ENDOKRIN OPPFØLGING Vekst, pubertet og kontroll av binyrefunksjon	33
8.	BENHELSE Oppfølging og behandling av benskjørhet	37
9.	ORTOPEDISK OPPFØLGING Overvåkning for skoliose og frakturer	38

Innholdsfortegnelse *(fortsettelse)*

10.	HABLITERING Fysioterapi og ergoterapi	39
11.	LUNGEOPPFØLGING Oppfølging av lungefunksjon	43
12.	HJERTEOPPFØLGING Oppfølging av hjertefunksjon	46
13.	GASTROINTESTINAL OPPFØLGING Ernæring, svelging og gastrointestinale utfordringer	48
14.	PSYKOSOSIAL OPPFØLGING Atferd, læring og tilrettelegging for et liv med DMD	51
15.	VIKTIG VED KIRURGI	54
16.	VURDERINGER VED BEHOV FOR ØYEBLIKKELIGHJELP	56
17.	TRANSISJON (OVERGANG) TIL VOKSENOPPFØLGING	58
18.	KONKLUSJON	62
	NYTTIGERESSURSER FOR PERSONER MED DMD OG DERES FAMILIER I NORGE	63

ANSVARFRASKRIVELSE

Den informasjonen og de råd som er publisert eller gjort tilgjengelig i denne brosjyren er ikke ment å erstatte tjenestetilbudet fra helsearbeidere (f.eks. leger, sykepleiere) og utgjør ikke en doktor-pasient relasjon. Disse rådene skal ses i sammenheng med medisinsk rådgivning, som du alltid bør konsultere når det gjelder helsen din, spesielt når det gjelder symptomer som kan kreve diagnostisering eller medisinske tiltak. Alt du gjør som resultat av den informasjon som gis i denne brosjyren, gjør du på eget ansvar. Selv om alt er satt inn på å sikre at informasjonen i brosjyren er nøyaktig og fullstendig, kan nøyaktigheten ikke garanteres, og tiltak i den aktuelle situasjon må individualiseres.

INTRODUKSJON

Duchennes muskeldystrofi (DMD) er en vanskelig, kompleks diagnose å forstå og følge opp. Dette er ikke en verden noen trer inn i frivillig. «The Muscular Dystrophy Association» (MDA), så vel som «Parent Project Muscular Dystrophy» (PPMD), TREAT-NMD og «The World Duchenne Organization» (UPPMD) forstår hjertesorgen og angsten som foreldre opplever knyttet til diagnosen og støtten som deretter er nødvendig. Etter hvert som dere lærer hva diagnosen innebærer, er det viktig for oss alle at dere og barnet deres mottar best mulig behandling, støtte og ressurser. Derfor har vi sammen arbeidet for å utvikle 2018 DMD-familieguide.

DMD plasseres i spekteret «dystrofinopater». Dystrofinopater skyldes mangel på muskelproteinet «dystrofin» og spenner fra den mer alvorlige fenotypen (de symptomene dere ser) Duchennes muskeldystrofi til den mildere, men varierende fenotypen Beckers muskeldystrofi. For enkelthets skyld omtaler vi primært DMD i denne familieguiden.

Vi har lagd DMD-familieguide med tanke på foreldrene i fasen rundt diagnostisering og tidlig gående fase, samt for personer som lever med DMD. I dette dokumentet betyr «du» den personen som lever med DMD.

BAKGRUNN FOR BROSJYRE OM OPPFØLGING AV DMD

Det amerikanske «Centers for Disease Control and Prevention (CDC)» sine retningslinjer for behandling og oppfølging av DMD er velkjent i samfunnet som «care considerations». Både de opprinnelige og de oppdaterte retningslinjene er basert på omfattende studier ved internasjonale eksperter innenfor diagnose og behandling av DMD, valgt ut for å skulle representere et bredt utvalg av spesialiteter. Uavhengig av hverandre scoret de metoder anvendt i oppfølgingen av DMD ved å angi hvor «**nødvendig**», «**tilfredsstillende**» eller «**ikke tilfredsstillende**» hver metode var på ulike stadier i forløpet av DMD. Alt i alt vurderte de mer enn 70 000 ulike scenarier. Dette gjorde det mulig for dem å etablere retningslinjer som flertallet var enig i representerte «beste praksis» for DMD-oppfølging. De oppdaterte retningslinjene ble utviklet ved å anvende samme prosess.

2018 DMD-familieguide oppsummerer resultatene av oppdateringene for medisinsk behandling av Duchennes muskeldystrofi. Både den opprinnelige versjonen så vel som de oppdaterte retningslinjer ble støttet av CDC i samarbeid med pasientforeningsgrupper og TREAT-NMD-nettverket. Dokumentene er publisert i Lancet Neurology og er

”Dette er en guide for de ‘medisinske’ aspektene ved DMD, men vær alltid oppmerksom på at de medisinske sidene ikke er alt. Idéen er at ved å minimalisere medisinske problemer så kan ditt barn gå videre i livet og dere kan gå videre med å være familie. Det er godt å vite at de fleste barn med DMD er glade barn, og at de fleste familier har det bra i etterkant av det første sjokket ved diagnostiseringen.”

Elizabeth Vroom, World Duchenne Organization (UPPMD)

INTRODUKSJON *(fortsetter)*

tilgjengelig på nettsiden til «Parent Project Muscular Dystrophy» (PPMD), MDA, UPPMD, TREAT-NMD og CDC. Takket være TREAT-NMD og UPPMD er flere oversettelser tilgjengelige via TREAT-NMD.

I tillegg har hvert subspecialitetsområde utviklet en separat artikkel for et dypere dykk ned i det spesifikke området av oppfølgingen. Disse artiklene vil bli publisert i et «Pediatric Supplement volum» av tidsskriftet Pediatrics, det offisielle tidsskriftet til «Academy of Pediatrics» i 2018, og vil være tilgjengelig på nettsiden listet opp nedenfor.

REFERANSE TIL HOVEDDOKUMENTET: PASIENTFORENINGENS NETTSIDER

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.org

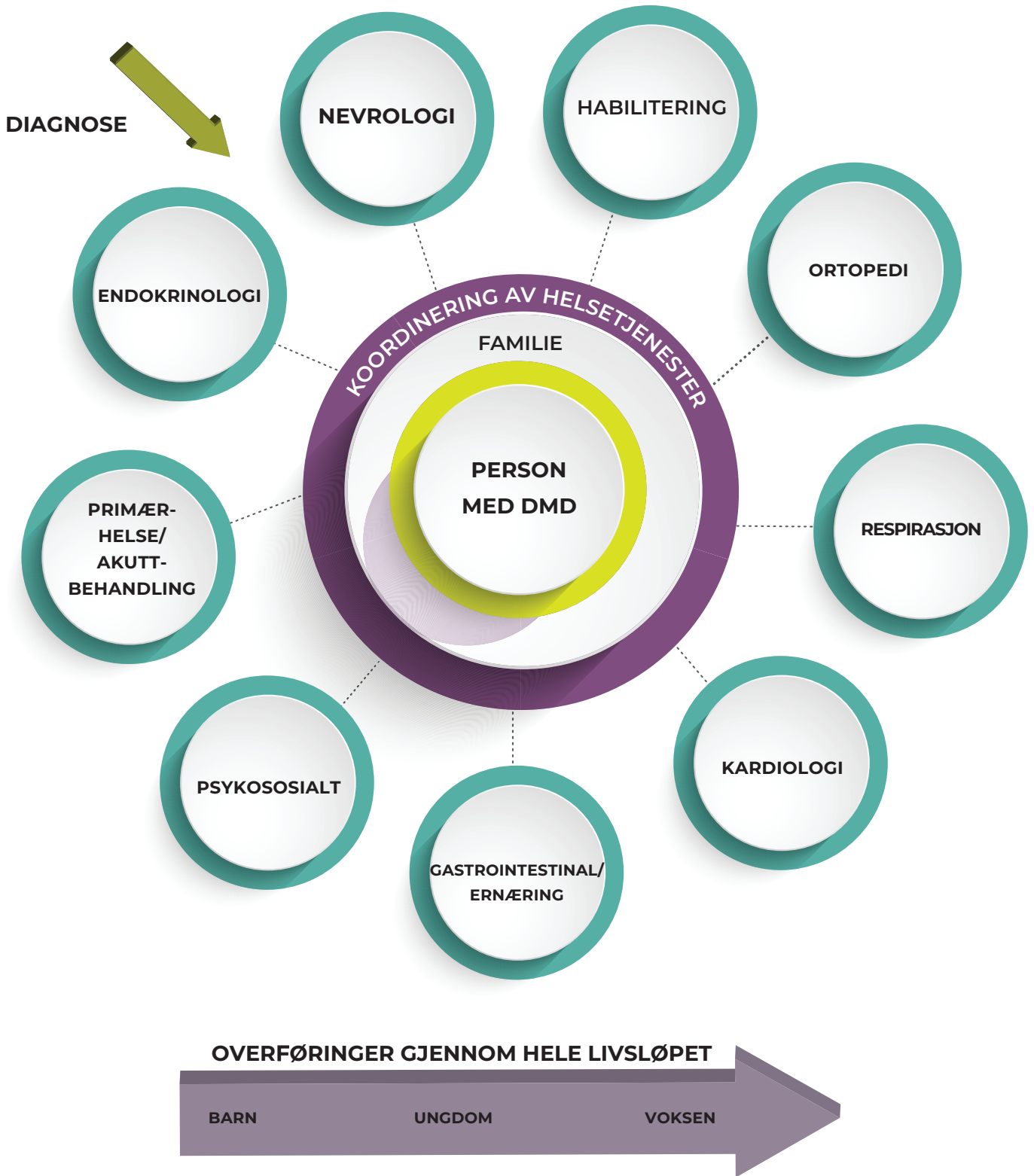
www.worldduchenne.org/

PUBLISERTE RETNINGSLINJER

- Diagnose og oppfølging av DMD, en oppdatering, del 1: Diagnose, nevromuskulær, rehabilitering, endokrin- og gastrointestinal, og ernæringsoppfølging
- Diagnose og oppfølging av DMD, en oppdatering, del 2: Respirasjon, kardial, benhelse og ortopedisk oppfølging
- Diagnose og oppfølging av DMD, en oppdatering, del 3: Primæromsorg, akuttoppfølging, psykososial omsorg og overganger i oppfølging gjennom livsløpet

NETTSIDER

- **CDC:** www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html
- **Parent Project Muscular Dystrophy:** www.parentprojectmd.org/careguidelines
- **MDA:** www.mda.org
- **World Duchenne Organization:** www.worldduchenne.org
- **TREAT NMD:** <http://treat-nmd.org/care-overview/the-diagnosis-management-of-dmd/>



Figur 1

2. HVORDAN BRUKE DETTE DOKUMENTET

DU KAN BENYTTET DOMUMENTET PÅ TO ULIKE MÅTER:

1. Fokusere på en spesifikk fase av DMD
2. Fokusere på et spesifikt tema innen oppfølging av DMD

Dette kapitlet, inkludert Tabell 1, viser utviklingen av DMD som en steg for steg prosess som varierer fra person til person. Denne guiden er ment å gi en oversikt over hvilke oppfølgingsbehov du kan forvente.

Dessuten, dersom du ønsker å lese spesifikke kapitler om oppfølging som kan være relevant for deg nå, kan du enkelt finne dem i innholdsfortegnelsen.

SETTE SAMMEN DITT BEHANDLINGSTEAM:

Den beste oppfølgingen av DMD krever en tverrfaglig tilnærming, med innspill fra spesialister innen mange forskjellige områder som vil gi deg omfattende oppfølging der de ulike aspekter ses i sammenheng. En spesialist på nevromuskulære sykdommer vil være ledende doktor i ditt nevromuskulære team og ta ansvar for din totale oppfølging gjennom livsløpet. **I Norge vil dette oftest være en spesialist i barnenevrologi og – rehabilitering ved lokal barneavdeling eller rehabiliteringstjeneste, i samarbeid med spesialist i nevromuskulære sykdommer hos barn ved et universitetssykehus.** Når du overføres fra barneavdeling til voksenavdeling, kan barnenevrologen byttes ut mot en voksennevrolog, men vil forbli den ledende doktor i ditt team. En team-koordinator er et viktig medlem av teamet og vil bidra til å sikre at kommunikasjon og oppfølging koordineres mellom team-medlemmene, mellom deg og teamet og mellom teamet og din lokale lege. Dersom ditt nevromuskulære team ikke inkluderer en koordinator, må du få avklart hvem du skal kontakte når du har spørsmål/bekymringer/trenger akutt hjelp mellom de faste avtalene.

DMD-familieguiden vil gi deg basisinformasjon slik at du kan delta i prosessen på best mulig måte med hensyn til å oppnå god, tverrfaglig behandling. Din nevrolog må kjenne til alle potensielle utfordringer ved DMD og må ha tilgang til tiltakene som danner grunnlaget for adekvat oppfølging med bidrag fra viktige subspecialiteter. Etter hvert som du blir eldre, vil betydningen av noen tiltak så vel som inklusjon av noen subspecialister endres.

Familieguiden tar deg igjennom de ulike områdene av oppfølging ved DMD (Figur 1). Ikke alle disse subspecialistene vil være nødvendige i alle faser eller stadier, men det er viktig at de er tilgjengelige ved behov og at den personen som koordinerer oppfølgingen, har støtte på alle disse områdene.

DU er i sentrum av ditt behandlingsteam. Det er viktig at du og din familie har en **aktiv rolle sammen med den medisinsk kvalifiserte personen** som koordinerer og individualiserer din kliniske behandling og oppfølging (Figur 1).

Veilederen inneholder internasjonale anbefalinger. Ettersom organisering av helsetjenester, lovgiving og praktiske forhold varierer fra land til land, og anbefalingene derfor av og til avviker noe fra norsk praksis, har vi lagt til kommentarer tilpasset norske forhold der vi mener det har vært hensiktsmessig. Disse tilleggene er skrevet med rød skrift.

Hvis noe er uklart, vanskelig å forstå eller strider mot de råd du har fått andre steder, anbefaler vi at du spør legen som har hovedansvaret for personen med DMD om hva du skal forholde deg til.

DMD STEG FOR STEG (TABELL 1)

DMD er en tilstand som endres svært langsomt over tid. Vi har adskilt nøkkel-stadier av DMD for å hjelpe deg til å være i forkant når det gjelder anbefalinger for oppfølging. Selv om disse stadiene ikke nødvendigvis er klart adskilte, kan det være nyttig å bruke stadiene for å identifisere hvilken type behandling og tiltak som anbefales på spesielle tidspunkt, og hva du bør forvente av ditt behandlingsteam i den fasen.



1. DIAGNOSTISERING (SMÅBARN/ BARNDOM):

Nå er de fleste barn med DMD udiagnostisert i presymptomatisk fase (når barna viser få, hvis noen, symptomer) såfremt det ikke er en familiehistorie om tilstanden, eller såfremt ikke blodprøver er tatt av andre grunner. Symptomer som sen oppnåelse av gangfunksjon og krabbing eller av språk kan være til stede, men typisk i mild grad og oversees ofte på dette stadiet.

Det er ofte foreldrene som først merker avvikene ved sitt barns utvikling, stiller spørsmål og er de første som ber om videre testing for å forklare den forsinkede utviklingen de registrerer. «American Academy of Pediatrics» har utviklet et verktøy for å hjelpe foreldre til å bedømme barnets utvikling, se etter mulige forsinkelser og ta disse bekymringene opp med barnets lokale lege. Dette verktøyet finnes på: motordelay.aap.org.

Psykososial og emosjonell støtte er svært viktig når en ny DMD-diagnose bekreftes. Det å få diagnosen DMD er uhyre tungt. Det er så mange ubesvarte spørsmål, og familiene føler seg ofte alene og overveldet med få steder å henvende seg til.

Primærhelsetjenesten og nevrologiske spesialister kan da være særlig nyttige ved å formidle kontakt til adekvat behandling og oppfølging, og til pasientorganisasjoner som kan hjelpe med å skaffe ressurser, informasjon og støtte som foreldrene trenger for seg selv og sine familier. I USA har PPMD utviklet en spesiell side med ressurser som foreldre kan bruke til hjelp i de første tre månedene med en ny diagnose (ParentProjectMD.org/for-newly-diagnosed). Dessuten har både PPMD og MDA ressurser tilgjengelige for kommunikasjon om DMD-diagnosen med barn, søsken og den utvidede familien. **I Norge kan for eksempel Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser kontaktes for nærmere informasjon om tilgjengelige ressurser.**

2. TIDLIG GÅENDE (barndom)

I **tidlig gående fase** eller **gående fase** vil barna vise det som typisk oppfattes som «klassiske» tegn på DMD. Disse tegnene kan være svært milde og kan omfatte:

- Vanskelig å løfte hodet eller nakken
- Ikke gående ved 15 (18) måneder
- Vanskelig å gå, løpe eller gå i trapp
- Snubling og falltendens
- Vansker med å hoppe og hinke
- Snakker ikke så bra som jevnaldrende barn
- Trenger hjelp for å komme opp fra gulvet eller støtter med hendene oppover bena for å reise seg opp (se Gowers' tegn, Figur 2 nedenfor)



Figur 2 Gowers' tegn

- Leggene ser tykkere ut enn normalt (pseudohypertrofi)
- Bredbent gange
- Går på tå og vaggende
- Går med brystkassen framskutt (eller har økt svai i ryggen, salrygget, buet rygg)
- Økt kreatin kinase (kalt «CK»; er et enzym som muskelen slipper ut når den er skadet. Nivået av CK måles i blod. Dersom CK er høyere enn 200 (obs; referansegrense kan variere mellom labriatoriene), er det behov for videre testing for DMD)
- Forhøyede leverenzymmer (ASAT eller ALAT, en økt ASAT eller ALAT kan også være tegn på at videre testing for DMD er nødvendig. Videre vurdering av lever blir kanskje ikke nødvendig)

DIAGNOSTISERE DUCHENNES MUSKELDYSTROFI:

Når det er mistanke om DMD, er den første testen ofte en blodprøve for å se om serum-CK er økt. Personer med DMD har ofte et CK-nivå på 10-100 ganger normalverdi. Finner man dette, vil spesifikke tester anbefales for å identifisere forandringene i DNA (kalt genetisk «mutasjon») som forårsaker DMD. Bistand fra spesialister, særlig genetiker/genetiske veiledere, kan være nødvendig for å tolke disse genetiske testene og for å drøfte hvordan resultatene kan ha betydning for ditt barn og eventuelt for andre familiemedlemmer. Diagnosen stilles ofte i tidlig gående fase.

PSYKOSOSIALT, LÆRING OG ATFERD:

Personer med DMD har større sjanse for å ha utfordringer når det gjelder læring og atferd. Noen av disse utfordringene skyldes mangel på dystrofin i hjernen; andre kan skyldes tilpasning til fysiske begrensninger. Noen medikamenter som steroider, som ofte settes inn i tidlig eller sen gående fase (se nedenfor), kan også spille en rolle. Noen barn som tar steroider, kan ha problemer med impuls kontroll, sinne, humørsvingninger, oppmerksomhet og hukommelse, mens andre ikke har disse vanskene. Dersom forsinket utvikling og/eller lærevansker er til stede, kan en vurdering ved psykolog eller nevropsykolog hjelpe til å definere de spesifikke problemene samt gi anbefalinger om hjelp for å oppnå best mulig funksjon. Emosjonelle og atferdsmessige vansker er ikke uvanlige og blir best tatt hånd om dersom de adresseres tidlig. Barneleger og psykologer kan være til hjelp på disse områdene. Tale og språk bør også vurderes, og ved behov startes oppfølging så snart som mulig. Dersom familien din har vansker med tilgang til ressurser, kan sosionomer være verdifulle kontaktformidlere. Støtte til familien er vesentlig, og bistand fra spesialister kan være nødvendige tiltak når det gjelder psykososiale vansker, lærevansker og atferdsproblemer (Kapittel 14).

FYSIOTERAPI:

Introduksjon til fysioterapiteamet (Kapittel 10) på dette tidlige stadiet vil bidra til at trenings- og tøyingsprogram innføres gradvis for å holde musklene fleksible og forhindre eller redusere utvikling av stivhet i ledd. Habiliteringsteamet kan også gi råd om adekvat trening under lek/friminutt såvel som tilpasset veiledning slik at barnet er trygt og får støtte til deltakelse på skolen. Et fysioterapiprogram bør fokusere på tøyninger og å opprettholde bevegelsesutslag heller enn styrketrening. Nattskinner (ofte kalt «ankel-fot-ortoser») eller «AFOs») kan bli anbefalt på dette stadiet for å gi en forlenget tøyning og forhindre tap av bevegelse i anklene. Et tøyingsprogram hjemme, anbefalt av din fysioterapeut, bør bli en del av din daglige rutine.



STEROIDER:

Kortikosteroider eller «steroider» bør fortrinnsvis drøftes ved diagnosetidspunktet og kan av og til startes på dette tidspunkt (Kapittel 6). Når bruk av steroider planlegges, er det viktig å diskutere fordelene ved steroider, være sikker på at alle aktuelle vaksinasjoner er fullført og drøfte eventuelle risikofaktorer for bivirkninger av steroider, samt hvordan disse kan forutses og gjøres så lite gjeldende som mulig. Dette inkluderer undervisning om ernæring (helst ved klinisk ernæringsfysiolog) for å få hjelp til å unngå bivirkninger som overvekt og endret benhelse.

BENHELSE OG HORMONER:

Bruk av steroider kan føre til svake knokler og kan påvirke mange hormoner som veksthormon og testosteron (mannlig kjønnshormon) (Kapittel 7). Ernæring er viktig for å holde skjelettet sterkt, og kost som inneholder nok vitamin D og kalsium bør tilstrebes (Kapittel 8 & 13). Det kan være hensiktsmessig å drøfte dine ernæringsmessige behov med en klinisk ernæringsfysiolog ved kontroll i ditt nevromuskulære team. Høyde og vekt bør måles ved hver slik kontroll og plottes i et diagram slik at høyde og vekt kan følges over tid (Kapittel 7). Å måle lengden av underarmsbenet («ulnar lengde») eller leggbenet («tibia lengde») eller legge sammen lengdene på over- og underarm («segmental armlengde») er alternative måter for å registrere nøyaktige «høyder» og bør følges også for basisregistrering. En basismåling for bentetthets-nivå bør også inkluderes (DEXA-skann; «dual energy X-ray absorption») ved oppstart av steroidbehandling (Kapittel 8).

HJERTE- OG PUSTEMUSKLER:

Problemstillinger vedrørende hjerte- og pustemuskler er vanligvis ikke aktuelle på dette tidspunkt, men overvåking bør starte ved diagnosetidspunktet for å etablere en basis (hva som er «normalt» for deg) for så å fortsette ved oppfølgende kontroller. Oppstart av lungefunksjonstesting i tidlig alder vil hjelpe deg til å bli vant med utstyret og gi «trening» for senere kontroller. Oppfølging av hjertefunksjon (EKG og MR av hjertet eller ekkokardiogram) anbefales ved diagnosetidspunktet og årlig opp til 10-års alder, deretter oftere om nødvendig (Kapittel 12). Det er også viktig at du får pneumokokkvaksine (lungebetennelse) og årlig influensavaksine for å unngå sykdom (Kapittel 11).

3. SEN GÅENDE FASE (eldre barn/ungdom/unge voksne)

I sen gående fase vil det i økende grad bli vanskelig å gå, og motorisk aktivitet krever større innsats som for eksempel å gå i trapper og reise seg fra gulvet.

PSYKOSOSIALT, LÆRING OG ATFERD:

Jevnlig vurdering med tanke på eventuelt forsinket læring eller spesifikke lærevansker er viktig i denne fasen. Psykologer og nevropsykologer kan bidra med å identifisere hvilke tiltak som er best egnet til å fylle dine behov når det gjelder undervisning. Profesjonell oppfølging er nødvendig for å få hjelp med lære- og atferdsvansker, og spesifikke tiltak kan bli nødvendig for å finne mestringsstrategier for å takle tap av muskelkraft og funksjoner

(Kapittel 14). På dette stadiet bør du begynne å sette mål for framtiden slik at du og din familie kan samarbeide med skolen for å organisere undervisning og nødvendig trening for å nå målene dine. For noen kan en nevropsykologisk vurdering være indisert for å identifisere mulige kognitive vansker og finne strategier slik at du kan fungere best mulig både hjemme og på skolen.

Å gi omsorg krever både emosjonell og fysisk styrke. Det å sette av tid både til seg selv og sine relasjoner, er svært viktig. For å gi omsorgspersoner tid til hvile og påfyll, kan det være svært nyttig å etablere støttenettverk som inkluderer den utvidede familien og samfunnspersoner man har tillit til.

FYSIOTERAPI:

Habiliteringstiltak vil fortsatt ha fokus på å opprettholde bevegelsesutslag, styrke og funksjon for å opprettholde selvstendighet (Kapittel 10). Dersom tilstivnede ledd ikke kan bedres ved fysioterapi, kan vurdering ved ortoped bli nødvendig. Fysioterapeuten har flere roller i behandlingsteamet, inkludert å følge opp tøyingsregimer, anbefale hjelpemidler som for eksempel rullestol og ståstativ og oppfordre til å fortsette med vekt bærende øvelser og ståtrening (dette er nyttig både for benhelse og fordøyelse). Det er viktig å være sikker på at forflytningshjelpemidler som rullestol er utstyrt med posisjoneringsmuligheter som fremmer kroppsjustering og gode stillinger, samt komfort. Et daglig tøyingsprogram hjemme er det fortsatt viktig å ha.

STEROIDER:

Vedvarende oppmerksomhet rundt steroidbehandlingen er viktig på dette stadiet med hensyn til spesifikt regime og dose (Kapittel 6), og dessuten med hensyn til å forebygge, overvåke og treffe tiltak når det gjelder bivirkninger. Det er viktig å vurdere muskelstyrke og funksjon to ganger i året. Jevnlig oppmerksomhet med hensyn til kroppsvekt må inkludere vurdering av mulig under- eller overvekt, og iverksetting av adekvate tiltak dersom bekymring (Kapittel 13).

BENHELSE OG HORMONER:

Jevnlig overvåking av benhelse og risiko for benbrudd er viktig under steroidbehandling, særlig når mobiliteten avtar. Det er viktig for din nevro-muskulære spesialist å følge med på risiko for brudd ved blodprøver som sjekker nivå av vitamin D («25 OH vitamin D»), samt billeddiagnostikk som DEXA-skann eller røntgen av rygg som kan anslå bentetthet/benhelse (Kapittel 8). Kostvurdering bør inngå ved hver kontroll for å sikre at du inntar adekvate mengder av vitamin D og kalsium. Høyde, lengde og vekt bør fortsatt følges med tanke på tegn på forsinket tilvekst (Kapittel 7).

HJERTE OG PUSTEMUSKLER:

Fortsatt vurdering av hjerte og pustemuskler er nødvendig. EKG, MR av hjertet eller ekkokardiogram og andre typer tester bør gjøres minst årlig fra diagnositidspunktet og oftere ved behov etter 10-års alder. Kardiologen vil anbefale tiltak dersom man finner forandringer på EKG, MR eller ekkokardiogram (Kapittel 12).

4. TIDLIG IKKE-GÅENDE FASE (eldre barn/ungdom/unge voksne)

I tidlig **ikke-gående fase** kan du begynne å bli sliten etter å ha gått lange avstander. Når dette skjer, vil en scooter/el-sykkel, vogn (dersom aktuelt) eller rullestol være nyttig for å avhjelpe med hensyn til mobilitet (Kapittel 10).

PSYKOSOSIAL, LÆRING OG ATFERD:

Samtaler rundt overgang fra ungdom til voksen bør begynne iallfall i 13-14-års alder. Ditt pediatrike og voksenmedisinske team, sosionom, dine lærere og andre vil hjelpe deg med å planlegge for en sømløs overgang, og en eller to i ditt nevrologiske team bør veilede deg slik at dine personlige ønsker ivaretas. Samtaler om fremtidsmål bør inkludere mål for utdanning, så vel som hvor du vil bo, studere, arbeide og motta medisinsk oppfølging. Etter hvert som du blir voksen, er det viktig å opprettholde selvstendighet slik at du kan fortsette å ha glede av aktiviteter hjemme, på skolen og med venner. Det er viktig for deg å fortsatt ha kontakt med venner – å danne og opprettholde kontakter i denne fasen er svært viktig. Noen som lever med DMD har ingen psykososiale vansker, mens andre har det. Ved hver nevrologisk kontroll bør det screenes for angst og depresjon, og dersom dette blir oppdaget bør det behandles tidlig og adekvat.

FYSIOTERAPI:

I tillegg til tøyingsprogrammet hjemme, blir oppmerksomhet rundt tilstivning i overekstremiteter (skuldre, albuer, håndledd og fingre) svært viktig, likesom behov for ståtrening (med støtte dersom nødvendig). Ryggskjevhet (skoliose) ses mye sjeldnere med bruk av steroider, men oppfølging av ryggen er fortsatt svært viktig etter tap av gangfunksjon. I noen tilfeller kan skoliose forverres ganske raskt, ofte over noen måneder (Kapittel 9). Ortopedisk tilsyn kan også være nødvendig med tanke på problemer med fotstilling, som kan gi smerter og ubehag, og begrense valg av fottøy. Kirurgiske tiltak for å avhjelpe stivhet i ankel- og fotledd bør drøftes dersom aktuelt.

STEROIDER:

Å opprettholde steroidbehandling fortsetter å være en viktig del av oppfølgingen i denne fasen (Kapittel 6) enten behandlingen er påbegynt tidligere, fortsatt inn i denne fasen eller er startet på dette stadiet.

BENHELSE OG HORMONER:

Nøye overvåking av benhelse bør fortsette med spesiell oppmerksomhet på tegn til kompresjonsbrudd i ryggen (Kapittel 8). Fortsatt registrering av høyde, lengde og vekt er viktig for å monitorere tilvekst. Alternative høydemål fra underarm («ulnar lengde»), legg («tibia lengde») og lengden av din over- og underarm samlet («segmental armlengde») måles når det blir vanskelig å stå. Fra 9-års alder er det viktig å vurdere tegn på pubertet. Dersom puberteten ikke er kommet i gang ved 14-års alder bør du henvises til endokrinolog. Er ditt testosteron-nivå lavt kan det være nødvendig med testosteron (Kapittel 7).

HJERTE OG PUSTEMUSKLER:

Vurdering av hjertefunksjon minst en gang i året er fortsatt essensielt, og enhver endring i funksjon eller holdepunkt for fibrose (arrdannelse) i hjertemuskelen (ses kun ved MR av hjertet) bør behandles straks (Kapittel 12). Pustefunksjonen bør vurderes hver 6. måned med lungefunksjonstester. Dersom pustefunksjonen begynner å avta bør tiltak for å bedre respirasjonen og hostefunksjon diskuteres og introduseres når det er hensiktsmessig (Kapittel 11).

PALLIATIV BEHANDLING:

Det palliative teamet inkluderer medisinsk personell som har fokus på å hjelpe deg til å få best mulig livskvalitet, sørge for smertelindring og redusere ubehag og hjelpe til at de målene du har for livet svarer til behandlingsvalgene. Palliativ behandling blir av og til forvekslet med behandling knyttet til avslutningen av livet, men det palliative teamet vil hjelpe deg med å møte utfordringer i enhver fase av diagnosen og være en støttende ressurs for deg og din familie med hensyn til mange typer overganger i løpet av livet.

Alle mennesker, med eller uten DMD, må ta avgjørelser når det gjelder akutt hjelp – hva de ville ønske at skulle gjøres med dem i en krisesituasjon, hva de ikke ville ønsket, og hvem de ønsker som fullmektig ved medisinske avgjørelser dersom de ikke selv kan bidra. Det palliative teamet er særlig nyttig når det gjelder å lage din plan for behandling i krisesituasjoner, bestemme hva den skal inkludere og hvor den skal oppbevares.

5. SEN IKKE-GÅENDE FASE (unge voksne/voksne)

I sen ikke-gående fase kan styrken i kjernemuskulatur og armer svekkes, noe som fører til gradvis redusert funksjon og vansker med å opprettholde gode stillinger.

FYSIOTERAPI:

Det er viktig å drøfte med din fysioterapeut hvilke tøyninger, øvelser og hjelpemidler som best mulig kan gi ønsket selvstendighet og funksjon. Ergoterapeut i ditt team kan være behjelpelig med å vurdere behov ved daglige aktiviteter som å spise, drikke, bruke toalettet, forflytning til og vende i seng. Vurdering av teknologiske hjelpemidler kan gjøres for å finne muligheter til å utvide grad av selvstendighet og sikkerhet.

STEROIDER:

Du bør fortsatt drøfte steroidregimet, ernæring, pubertet og vektkontroll med ditt nevromuskulære team. Gjeldende anbefalinger oppfordrer til livslang steroidbehandling (Kapittel 6) for å bevare styrke og pustemuskler i armer.

BENHELSE OG HORMONER:

Nøye overvåking av benhelse bør fortsette hele livet. Skjelettproblematikk kan gi smerter og bør tas tak i av ditt oppfølgende nevromuskulære team (Kapittel 8).

HJERTE OG PUSTEMUSKLER:

Kontroll av hjerte- og lungefunksjon minst hver 6. måned anbefales, og ofte kan det være nødvendig å iverksette mer intensive undersøkelser og tiltak (Kapittel 11 & 12).

PALLIATIV BEHANDLING:

Det palliative teamet fortsetter å være viktig i denne fasen. Som nevnt ovenfor inkluderer dette teamet medisinsk personell som har fokus på å hjelpe deg til å oppnå best mulig livskvalitet, avhjelpe smerte og ubehag og hjelpe til å sikre

at dine mål for livet svarer til dine behandlingsvalg. Mens palliativ omsorg av og til forveksles med omsorg «ved livets slutt», vil dette teamet bidra til at du kan møte utfordringene du har i enhver fase av din diagnose, og hjelpe deg og din familie med mange ulike overganger i løpet av livet. Alle mennesker, med eller uten DMD, trenger å ta avgjørelser om akuttbehandling – hva de ville foretrekke at gjøres med dem i en akutsituasjon, og hva de ikke ville ønske, hvem de vil at skal være deres fullmektig når medisinske avgjørelser skal tas og de selv ikke kan bidra.

Å LEVE SOM VOKSEN MED DUCHENNES MUSKELDYSTROFI:

Å leve et fullverdig og produktivt liv som en uavhengig voksen med DMD, krever planlegging. Man bør starte senest ved 13-14-års alder å utvikle en plan for overgang fra ungdomstid til voksenliv. Din personlige plan for denne overgangen («transisjon») bør baseres på de forventninger og mål du har for fremtiden. Din overgangsplan bør inkludere overveielser rundt utdanning, arbeid, bolig, transport og mobilitet i samfunnet, samt det å overføre medisinsk oppfølging fra barnemedisin til voksenmedisin (dette blir kanskje ikke nødvendig dersom dine behandlere kan fortsette å følge opp voksne med DMD). Uavhengig av om dine medisinske behandlere byttes ut, vil dine ressurser og rettigheter påvirkes når du går over fra barn til voksen. En plan for disse endringene bør inkludere både deg, din familie, skolen din og helseteamet ditt. Denne prosessen og alt hva den innebærer drøftes i Kapittel 17. Å leve som voksen med DMD er dyrere enn å leve som voksen uten DMD. Du vil trenge økonomisk støtte for å få den hjelpen du trenger for å nå dine personlige mål. Ditt nevromuskulære team vil hjelpe deg til å finne ut hvilke ressurser som er tilgjengelige og dine rettigheter til å motta dem, og teamet vil hjelpe til med å navigere når det gjelder offentlige støttesystemer. Det er også viktig å fortsette og finne kreative måter for å beholde kontakten med vennene dine i denne fasen, særlig når livet ditt begynner å endres. Mens mange mennesker ikke opplever psykososiale vansker, kan noen voksne med DMD oppleve angst og depresjon som kan avhjelpes ved behandling. Ved hver nevromuskulære kontroll bør det screenes for angst og depresjon. Har du utfordringer med angst og depresjon, bør de behandles tidlig og adekvat.



	Steg 1: Ved diagnostisering	Steg 2: Tidlig gående fase	Steg 3: Sen gående fase	Steg 4: Tidlig ikke-gående fase	Steg 5: Sen ikke-gående fase
Nevromuskulær oppfølging	Ledet av det tverrfaglige teamet; råd til nye behandlinger; sørg for at pasient og familie får støtten, kunnskapen og genetisk veiledning Fullfør vaksinasjonsprogrammet Diskuter bruk av glukokortikosteroider Henvis kvinnelige bærere til kardiolog	Vurder funksjon, styrke og bevegelsesutslag i alle fall hver 6. måned for vurdering av sykdommens fase Vurder og følg opp bruk av glukokortikosteroider			Hjelp og veiledning ved livets slutt
Habiliterings-oppfølging	Sørg for adekvat tverrfaglig vurdering, inkludert standardiserte vurderinger minst hver 6. måned Sørg for konkret behandling ved fysioterapeuter og ergoterapeuter, og logoped basert på vurderinger og tilpasset til den enkelte pasient Bidra til forebygging av kontrakturer eller skjevstillinger, overanstrengelse og fall; sørg for energioptimering, tilpasset trening og/eller aktivitet; skaff ortoser, hjelpemidler og læringsstøtte				
Endokrin oppfølging	Mål høyde i stående hver 6. måned Vurder ikke-stående tilvekst hver 6. måned	Vurder status for pubertet hver 6. måned fra og med 9-års alder Sørg for at familie har kunnskap om og resept på steroid-stressdose ved bruk av glukokortikosteroider			
Gastrointestinal og ernæringsoppfølging	Inkluder vurdering ved klinisk ernæringsfysiolog ved konsultasjoner (hver 6. måned). Start strategi for forebygging av overvekt; monitorer med tanke på over- eller undervekt særlig i kritiske overganger Sørg for årlige målinger av vitamin D i serum og kalsiuminntak Svelgvansker, forstoppelse og gastroøsofageal-refluks, og gastroparese skal vurderes hver 6. måned Initier årlig diskusjon om sonde som del av daglig omsorg				
Lungeoppfølging	Informasjon om spirometri og søvnstudier ved behov (lav risiko for problemer) Lungefunksjonsmålinger skal gjennomføres minimum hver 6. måned Sørg for å følge vaksinasjonsprogrammet, inkludert pneumokokkvaksine og årlig influensavaksine Start med øvelser rettet mot å opprettholde lungevolum Start med hostemaskin og nattlig ventilasjonsstøtte ved behov Evt. daglig ventilasjonsstøtte				
Hjerteoppfølging	Konsulter kardiolog; vurdering med EKG, ekkokardiogram* eller MR av hjertet†	Årlig vurdering av hjertefunksjon; initier ACE-hemmere eller angiotensin reseptorblokkere ved 10-års alder	Vurder hjertefunksjon minst årlig, oftere ved symptomer eller når avvik ved billediagnostikk foreligger; monitorer for rytmeforstyrrelser Bruk standard hjertesviktintervensjoner ved fallende funksjon		
Oppfølging av benhelse	Vurder med lateral rtg. columnae (pasienter på glukokortikosteroider; hvert 1-2 år, pasienter ikke på glukokortikosteroider; hvert 2-3 år) Henvis til benhelsespesialist ved første tegn på brudd (Genant grad 1 eller høyere vertebrafraktur eller ved første brudd i ekstremitet)				
Ortopedisk oppfølging	Leddmål minst hver 6. måned Henvis til ortopedisk operasjon hvis nødvendig (sjeldent behov)	Årlig monitorering for skoliose Henvis til fotkirurgi og akilleseneforlengelse for å forbedre gange i utvalgte situasjoner	Monitorering for skoliose hver 6. måned Vurder tiltak for fotstilling i rullestol; initier bakre avstiving av rygg i nærmere definerte situasjoner		
Psykososial oppfølging	Vurder pasientens og familiens psykiske helse ved hver konsultasjon og sørg for kontinuerlig støtte Sørg for vurdering hos nevropsykolog og tilrettelegging for læring, samt hjelp ved emosjonelle og atferdsmessige vansker Vurder læringsbehov og tilgjengelige ressurser (individuelt tilrettelagt opplæringsprogram); vurder behov for yrkesfaglig støtte for voksne Støtt opp rundt aldertilpasset selvstendighet og sosial utvikling				
Overføring	Legg til rette for optimistisk diskusjon rundt framtiden og forvent et liv inn i voksenårene	Frem målsetting og forventninger om voksenlivet; vurder om han er klar for transisjon (fra 12-års alder)	Initier transisjonplanlegging for helsetjeneste, utdanning, arbeidsliv og voksenliv (fra 13-14 år); monitorer fremgang minst årlig. Anskaff koordinator for dette som kan veilede og monitøre Sørg for transisjonsstøtte og veiledning knyttet til forventninger om helseendringer		

Tabell 11: Oppfølging av subspecialister gjennom alle stegene av DMD

3. OPPFØLGING RUNDT DIAGNOSETIDSPUNKT

Den spesifikke årsaken til en medisinsk tilstand kalles «diagnose». Det er svært viktig å komme fram til nøyaktig diagnose når DMD mistenkes. Avhengig av helsevesenets utforming, vil en person i primærhelsetjenesten ofte være den første med medisinsk-faglig utdanning som hører bekymringene angående et barns svakhet eller forsinkelse. Denne personen kan typisk være fastlegen, helsesøster eller fysioterapeut knyttet til helsestasjonen.

Målsettingen for oppfølging på dette tidspunkt er å komme fram til en presis diagnose så snart som mulig. En presis diagnose vil bidra til at alle i familien blir informert om DMD, får informasjon angående genetisk rådgivning og blir fortalt om behandlingsplaner. Adekvat omsorg, vedvarende støtte og undervisning er vesentlig i denne fasen. Ideelt sett kan en nevromuskulær spesialist vurdere barnet og hjelpe med å rekvirere og/eller tolke laborietester og genetiske tester korrekt og dermed gi en nøyaktig diagnose (Kapittel 4).

ChildMuscleWeakness.org er et verktøy som skal hjelpe profesjonelle til å vurdere pasienter med hensyn til forsinket utvikling og mulige nevromuskulære diagnoser.

The American Academy of Pediatrics (AAP) erkjenner at foreldre oftest er de første som legger merke til forsinkelse i barnets utvikling. AAP utviklet redskapet «motor delay tool» som hjelper foreldre til å observere barnets utvikling, vurdere hva som er normal utvikling versus forsinket utvikling og vite når man skal være bekymret. Dette verktøyet finnes på www.HealthyChildren.org/MotorDelay.

Ved diagnosetidspunktet er det svært viktig at barnet blir sett av en nevromuskulær spesialist (NMS) som er erfaren med hensyn til DMD. En slik spesialist finnes ved regionsykehusenes barnenevrologisk/habiliteringsavdeling. [Nevromuskulært kompetansesenter \(https://unn.no/fag-og-forskning/kompetansetjenester-og-sentre/nevromuskulert-kompetansesenter\)](https://unn.no/fag-og-forskning/kompetansetjenester-og-sentre/nevromuskulert-kompetansesenter) kan også gi viktig informasjon, der underavdelingen Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser (<https://.Frambu.no>) også tilbyr kurs, og Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander (EMAN, <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/nevroklinikken/nevrologisk-avdeling/seksjon-for-sjeldne-nevromuskulere-tilstander/enhet-for-medfodte-og-arvelige-nevromuskulere-tilstander-eman>) har et særlig ansvar for barn med nevromuskulære sykdommer.

Andre aktuelle nettsider:

TREAT-NMD:

<http://www.treat-nmd.eu>

World Duchenne Organization (UPPMD):

<http://www.worldduschenne.org/>

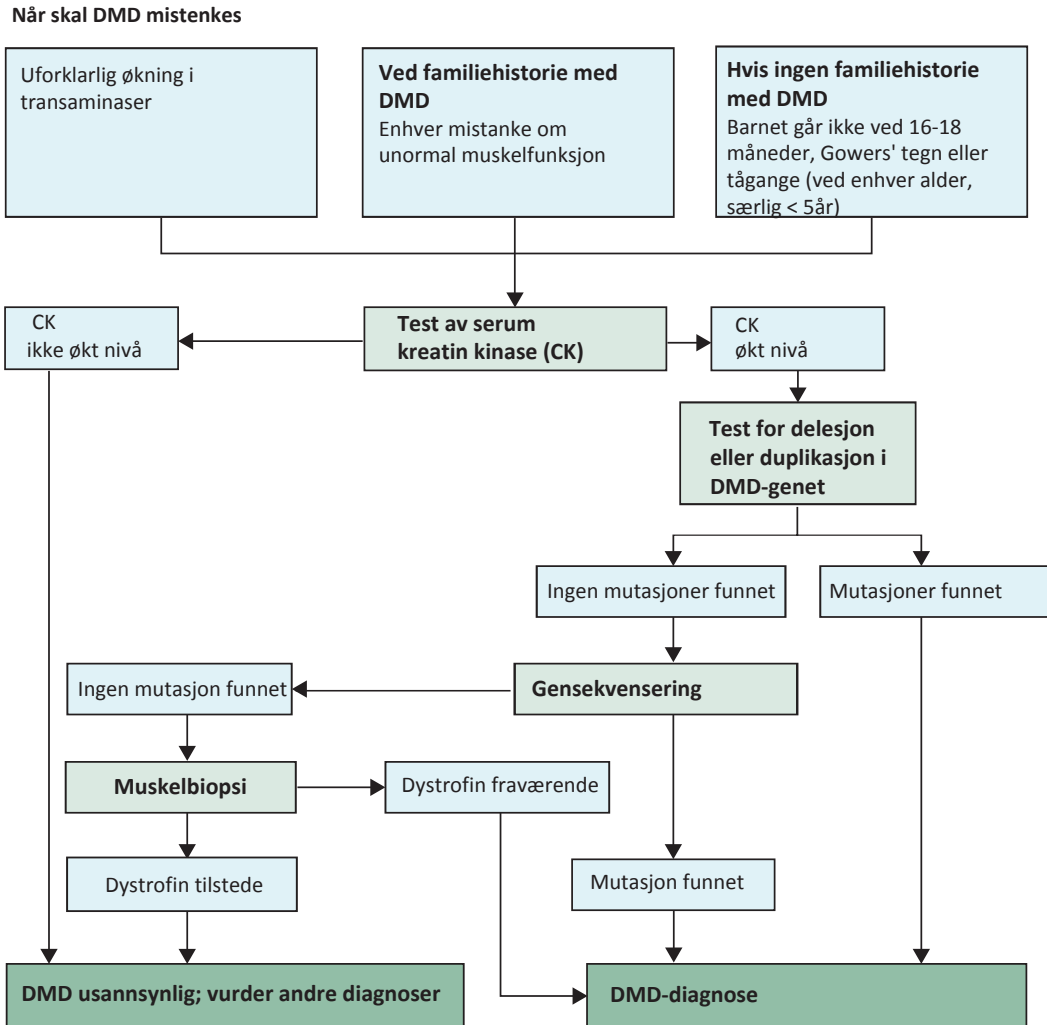
Dette er også en fase da kontakt med en pasientorganisasjon kan være til særlig hjelp. Pasientorganisasjoner er listet opp på www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations. I Norge er [Forening for muskelsyke den aktuelle pasientorganisasjonen \(http://ffm.no\)](http://ffm.no).

NÅR SKAL DMD MISTENKES (FIGUR 3)

Mistanke om DMD kan vekkes ved et av de følgende symptomer/tegn (selv om det ikke foreligger noen familiehistorie om DMD):

- Forsinket utvikling/tale
- Problemer med muskelfunksjon. Gowers' tegn (Figur 2) er det klassiske tegnet ved DMD
- Store leggmuskler (kalt «pseudohypertrofi»)
- Økt CK og/eller økning av transaminaser («Leverenzymene» ASAT og ALAT) i blodprøve

Selv om mistanke kan vekkes på mange måter, kan figuren nedenfor bidra til å beskrive de ulike stegene når det gjelder å stille diagnosen DMD.



De mest vanlige tidlige tegnene og symptomene hos personer med DMD

Motorisk	Ikke-motorisk
<ul style="list-style-type: none"> • Unormal gange • Pseudohypertrofi legger • Ikke i stand til å hoppe • Redusert utholdenhet • Redusert hodekontroll ved traksjon fra liggende til sittende • Vansker med trappegange • Plattfot • Hyppige fall eller klumsethet • Gowers' tegn ved oppreisning fra gulvet • Grovmotorisk forsinkelse • Hypotoni • Ikke i stand til å holde tritt med jevnaldrende • Tap av motoriske ferdigheter • Muskelsmerter eller kramper • Tågange • Vansker med løping eller klatring 	<ul style="list-style-type: none"> • Atferdsvansker • Eventuelt kognitivt forsinket • Mistrivsel eller dårlig vektøkning • Lære- og konsentrasjonsvansker • Forsinket tale eller vansker med artikulering

Figur 3'

FASTLEGENS/PRIMÆRHELSETJENESTENS ROLLE I BEHANDLINGSTEAMET

Etter at diagnosen er bekreftet av en nevromuskulær spesialist, bør informasjon om DMD og aktuelle ressurser sendes til din fastlege. Det er fastlegen som bør være din «medisinske base». En vedvarende medisinsk relasjon med fastlegen vil være en konstant og svært nyttig kilde til stabilitet og støtte.

Din fastlege/primærkontakts ansvar bør inkludere:

- Førstelinjebehandling for akutte og kroniske tilstander
- Alders-/utviklingsmessig adekvat oppfølging i alle faser av utviklingen
- Koordinering av oppfølging ved relevante spesialister
- Årlig kontroll av hørsel og syn
- Årlig sjekk med hensyn til angst/depresjon, stoffmisbruk og andre vansker med mental helse
- Sikre at alle vaksinasjoner gis som anbefalt, inkludert årlig influensavaksine (ikke den levende virusvaksinen)
- Årlig screening for kardiovaskulære risikofaktorer som høyt blodtrykk (hypertensjon) og høye kolesterolverdier (hyperkolesterolemi)



4. DIAGNOSTISERING AV DMD

HVA FORÅRSAKER DMD?

DMD er en genetisk sykdom forårsaket av en mutasjon eller forandring i det genet som koder for dystrofin. Dystrofin er et protein som finnes i alle muskelfibre i kroppen. Dystrofin virker som en «støtdemper» som tillater musklene å trekke seg sammen og slappe av igjen uten å bli skadet. Uten dystrofin kan ikke musklene fungere eller restituere seg selv ordentlig. Dessuten blir muskelcellemembranen lett skadet ved normal, dagligdags aktivitet idet det dannes små mikrorifter i cellemembranen. Uten dystrofin kan ikke muskelcellene gjenoppbygges tilstrekkelig, og de små riftene lar kalsium komme inn i cellene, noe som er toksisk (skadelig) for muskelen. Kalsium skader og eventuelt dreper muskelcellene slik at de erstattes av arrvev og fett. Tapet av muskelceller fører til tap av styrke og funksjon over tid.

BEKREFTELSE AV DIAGNOSEN

Diagnosen DMD må bekreftes ved genetisk testing. Denne testingen skjer typisk i form av en blodprøve, men andre tester kan også gjøres.

1) GENETISK TESTING (FIGUR 3)

Genetisk testing er alltid nødvendig og bør tilbys alle pasienter. Ulike typer genetiske tester kan gi spesifikk og mer detaljert informasjon om forandringen i DNA, kjent som den genetiske mutasjonen. En genetisk bekreftelse av diagnosen er svært viktig, og det kan hjelpe til å avgjøre hvorvidt det ligger til rette for deltakelse i en del mutasjonsspesifikke kliniske utprøvinger.

Når eksakt genetisk mutasjon er kjent, bør mødrene tilbys muligheten for genetisk testing for å sjekke om de er bærere. Denne informasjonen vil være viktig for andre kvinnelige familiemedlemmer på mors side (søstre, døtre, tanter, kusiner) da de også kan være bærere. Har man denne informasjonen, vil det hjelpe familien til å skaffe kunnskap om risiko for å få flere barn med DMD og ta avgjørelser angående prenatal diagnose (fosterdiagnostikk) og valg med hensyn til reproduksjon. Familien bør tilbys genetisk veiledning når diagnosen er stilt (Boks 2).

TYPEN GENETISK TESTING

- **"Multiplex ligation-dependent probe amplification" (MLPA):** MLPA-tester for delesjoner og duplikasjoner. Kan identifisere 70% av de genetiske mutasjonene ved DMD
- **Gen-sekvensering:** Dersom MLPA-testing er negativ, kan gen-sekvensering plukke opp andre mutasjoner enn delesjoner og duplikasjoner (dvs. punktmutasjoner (non-sense eller missense) og små duplikasjoner/insersjoner); denne testen kan identifisere de resterende 25-30% av DMD-mutasjonene som MLPA ikke finner.

2) MUSKELBIOPSI

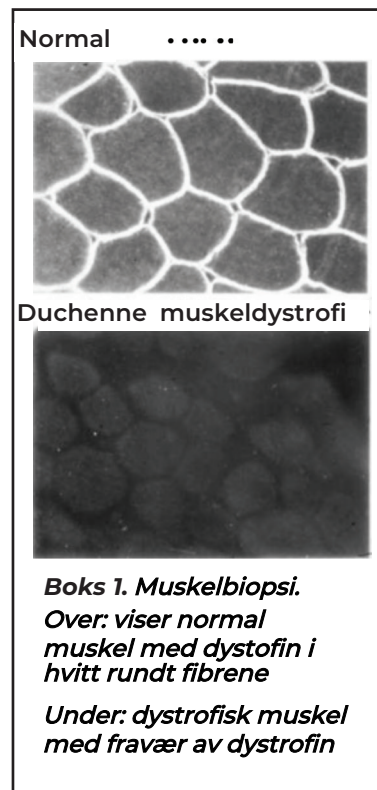
Dersom du har høyt CK-nivå og tegn på Duchennes muskeldystrofi, men ingen genetisk mutasjon ble funnet ved genetisk testing, kan det være nødvendig med muskelbiopsi. En muskelbiopsi gjøres ved et kirurgisk inngrep idet en liten prøve av muskelen tas ut for å analyseres. Den genetiske mutasjonen ved DMD medfører at kroppen ikke kan lage proteinet dystrofin eller ikke produserer nok av det. Tester i muskelbiopsi kan skaffe informasjon om hvor mye dystrofin som er til stede i muskelcellene (Boks 1).

DE FLESTE MED DMD TRENGER IKKE Å TA EN MUSKELBIOPSI

Det er to typer tester som vanligvis gjøres i muskelbiopsi: immunkjemi og western blot test. Disse testene gjøres for å bestemme tilstedeværelse eller fravær av dystrofin i muskelen. Immunohistokjemi medfører at en liten del av muskelen legges på en liten glassplate, muskelbiten farges og deretter ser man på muskelcellene under mikroskop for å lete etter tilstedeværelse av dystrofin. Western blot test er en kjemisk prosess som tester for kjemisk tilstedeværelse av dystrofin.

3) ANDRE TESTER

Tidligere var undersøkelsene elektromyografi (EMG) og nerveledningsstudier (nåle-tester) en tradisjonell del av vurderingen ved mistanke om en nevromuskulær tilstand. **Ekspertene er enige om at EMG og nerveledningstester IKKE er egnet eller nødvendig for vurderingen av DMD.**



HVORFOR ER GENETISK BEKREFTING VIKTIG

GENETISK VEILEDNING OG TESTING AV BÆRERE:

- I noen tilfeller oppstår den genetiske mutasjonen som fører til DMD tilfeldig. Dette er det vi kaller en "spontan mutasjon". I disse tilfellene er det ingen familiehistorie med Duchennes muskeldystrofi. 30% av personer med DMD har en spontan mutasjon i genet som koder for dystrofin i stedet for å ha arvet sykdommen fra et familiemedlem
- Hvis mor har en mutasjon i sitt DNA som overføres til hennes barn kalles hun en "bærer". En bærer har 50% sjanse ved hver graviditet for å overføre den genetiske mutasjonen til sitt barn. Gutter som arver det muterte genet vil få DMD, mens jenter som arver det muterte genet vil selv bli bærere. Hvis mor blir testet og det avdekkes en mutasjon, kan hun etter nærmere informasjon treffe avgjørelse med hensyn til fremtidige graviditeter. Hennes kvinnelige slektninger (søstre, tanter og døtre) kan også testes for å se om de er bærere
- Kvinnelige bærere som selv viser symptomer på DMD (eksempelvis muskelsvakhet, fatigue, smerter) er «manifeste bærere». Det finnes ingen tester som viser om en kvinnelig bærer vil vise seg å være en «manifest bærer»
- Selv om en kvinne ikke er bærer, er det en liten sjanse for at framtidige svangerskap kan føre til Duchennes muskeldystrofi. Genetisk mutasjon som fører til DMD, kan oppstå kun i eggceller i stedet for i alle hennes celler. Dette kalles «germline mosaikk». Det finnes ingen blodprøver for «germline mosaikk»
- En kvinnelig bærer har økt sjanse for å utvikle hjerteaffeksjon, muskelsvakhet og dysfunksjon i skjelettmuskulatur. Kvinnelige bærere bør ha oppfølging av hjertet (EKG og MR eller ekkokardiogram) ved en kardiolog hvert 3 til 5 år hvis undersøkelsene er normale (eller oftere om det anbefales av kardiologen). Kjennskap til bærerstatus bidrar til å identifisere risiko, med tanke på å få relevant rådgiving og behandling
- En genetisk veileder kan forklare dette i nærmere detalj

KVALIFISERING FOR KLINISK FORSKNINGSTUDIER:

- Det er flere kliniske forskningsstudier underveis for DMD som er rettet mot spesifikke genetiske mutasjoner som fører til DMD. Genetisk testing er viktig for å vite om du kan være kvalifisert til å delta i disse forskningsstudiene. **For å hjelpe kliniske studiesteder til å finne deg, hvis du er kvalifisert, sørg for å registrere deg i vårt nasjonale muskelregister <http://www.muskelregisteret.no>**
- Hvis tidligere utført genetisk testing ikke møtte dagens standard med tanke på å definere eksakt mutasjon, kan ytterligere/gjentatt testing være nødvendig. Du bør diskutere dette med din nevrologiske spesialist og/eller genetiske veileder. Nøyaktig genetisk mutasjon bør registreres i muskelregisteret. Du finner en detaljert oversikt over typer tester som kan gjennomføres, og hvor effektive de er til å kartlegge detaljene ved mutasjonen i hoveddokumentet
- Voksne uten genetisk testing eller som har gjennomført test tidligere og som har behov for testing med nyere metoder (spør din genetiske veileder om testing bør repeteres), bør vurdere å bli testet for å kunne bli vurdert for deltakelse i kliniske studier

5. NEVROMUSKULÆR BEHANDLING/ OPPFØLGING

Ved DMD blir skjelettmusklene gradvis svakere på grunn av manglende dystrofin. Du bør ha jevnlig kontroll hos en nevromuskulær spesialist som har erfaring med DMD. En slik spesialist vil forstå utviklingen av muskelsvakhet og kan hjelpe deg og familien din til å forberede seg til neste trinn i behandlingen. Det er viktig for denne spesialisten å kjenne til hvordan musklene dine virker slik at riktig behandling kan begynne så tidlig som mulig.

NEVROMUSKULÆR VURDERING

Det anbefales at du ser din nevromuskulære spesialist hver 6. måned og får en status ved en fysioterapeut og/eller ergoterapeut omtrent hver 4. måned. Dette er viktig for å ta avgjørelser med hensyn til ny behandling eller modifikasjon av eksisterende tiltak på mest mulig hensiktsmessig tidspunkt, så vel som å forutse og forhindre problemer i størst mulig utstrekning.

Tester som brukes for å evaluere sykdomsutvikling kan variere fra klinikk til klinikk. Det er svært viktig at du får regelmessige evalueringer der det brukes de samme testene hver gang slik at enhver endring kan oppdages. Regelmessige evalueringer bør inkludere tester som følger sykdomsutviklingen og vurderer om tiltakene er adekvate. Evalueringene bør inkludere:

STYRKE:

Skjelettmuskelstyrke kan måles på flere ulike måter for å se om styrken i spesifikke muskler endres.

LEDDUTSLAG:

Dette gjøres for å registrere om kontrakturer eller tilstivning rundt ledd utvikles, og for å bidra til å avgjøre hvilke tøyninger og/eller tiltak som vil være mest nyttige for deg.

TESTER BASERT PÅ TID/TIDSTESTER:

Mange klinikker tar rutinemessig tiden på aktiviteter som å komme opp fra gulvet, gå en angitt distanse eller gå opp et antall trappetrinn. Dette gir viktig informasjon om hvordan musklene dine forandres og responderer på ulike tiltak.

MOTORISKE FUNKSJONSTESTER:

Det finnes et stort antall ulike tester, men din klinikk bør rutinemessig bruke de samme testene hver gang de evaluerer din funksjon. Forskjellige skalaer kan være nødvendige på ulike tidspunkt.

DAGLIGLIVETS AKTIVITETER:

Dette gjør det mulig for teamet å avgjøre om supplerende tiltak kan være nødvendig for å bidra til din selvstendighet.

MEDIKAMENTELL BEHANDLING AV SKJELETTMUSKULATUR:

Det skjer mye forskning innen området nye behandlingsformer for Duchennes muskeldystrofi. Oppdatert veiledning for behandling inkluderer kun terapier det er tilstrekkelige holdepunkter for å anbefale. Disse anbefalingene vil endres i fremtiden når ny kunnskap om nye behandlinger blir tilgjengelig. Disse retningslinjene vil bli revidert og oppdatert når nye resultater blir tilgjengelige.

Selv om det forventes at et bredere spekter av behandlingsmuligheter vil være

tilgjengelig i framtiden, er dette foreløpig begrenset. Per i dag er steroider det eneste medikamentet som anbefales som behandling av skjelettmuskelsymptomer ved DMD, fordi ekspertene på området er enige om at det er tilstrekkelige holdepunkter til å anbefale det. Steroider diskuteres i detalj i Kapittel 6. Medikamentell behandling for andre spesifikke symptomer ved sykdommen som hjerteproblemer diskuteres senere.

6. STEROID BEHANDLING

Kortikosteroider eller steroider brukes ved mange andre medisinske tilstander på verdensbasis. Det er ikke tvil om at steroider kan være gunstig for mange personer med DMD, men nytten må balanseres med proaktive tiltak overfor mulige bivirkninger. Bruk av steroider er svært viktig ved DMD og bør drøftes før tap av fysiske ferdigheter merkes.

BASIS

Steroider er kjent for å bremse tap av muskelstyrke og motorisk funksjon ved DMD. Kortikosteroider er forskjellige fra anabole steroider som av og til misbrukes av idrettsfolk som ønsker å bli sterkere. Målet med steroidbehandling ved DMD er å opprettholde muskelstyrke og funksjon, bidra til at du går lenger, bevare funksjon i armer og pustemuskler og unngå kirurgi av skoliose (skjev rygg).

- Steroider bør drøftes ved diagnosetidspunktet. Det optimale tidspunkt for å starte steroidbehandling er i gående fase før signifikant fysisk forverring (se Figur 4).
- Anbefalt nasjonal vaksinasjonsplan (www.fhi.no) bør være gjennomført før steroidbehandlingen startes og immunitet overfor vannkopper bør etableres
- Søk veiledning hos lege for anbefaling av vaksiner
- Forebygging og behandling av bivirkninger av steroider må være proaktiv og forutseende (se Tabell 1)

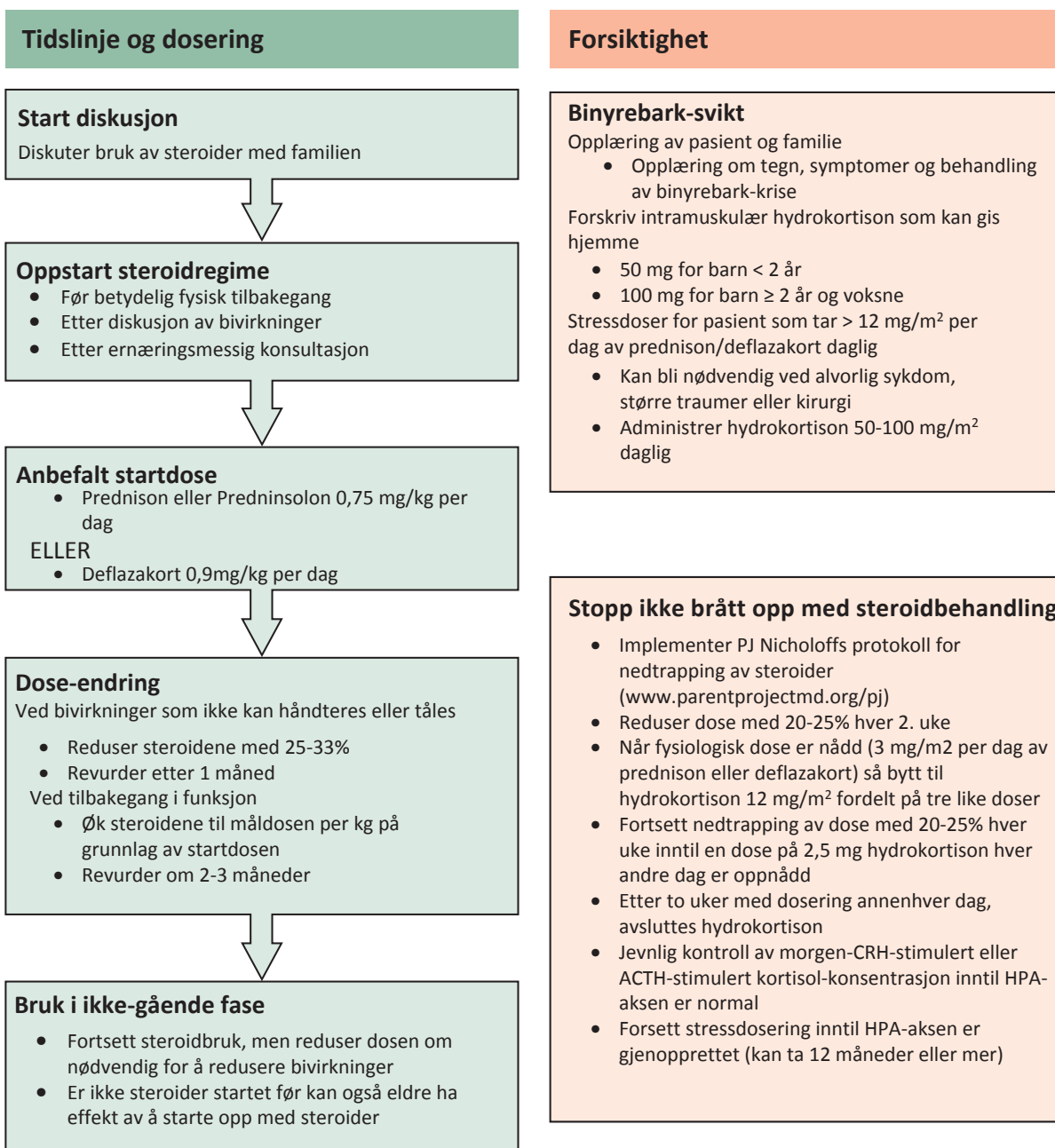
ULIKE STEROIDREGIMER

Nevromuskulære spesialister kan foreskrive ulike steroidregimer. Disse retningslinjene har prøvd å etablere en klar metode for effektiv og trygg bruk av steroider basert på regelmessige kontroller av funksjon og bivirkninger (se Figur 4).

- Prednison og deflazakort (Calcort) er de to typene steroider som i hovedsak brukes ved DMD. De antas å ha samme virkemåte. Pågående utprøvinger av disse medikamentene er viktige og bør hjelpe oss til å forstå de relative fordelene ved hver av dem bedre
- Hvilket steroidpreparat man velger avhenger av din/din families preferanse, din spesialists preferanse, tilgjengelighet av steroidpreparatet i ditt land, preparatets kostnader og antatte bivirkninger. Prednison har fordelene av å være billig. Deflazakort kan bli valgt framfor prednison av noen fordi der kan være en litt mindre risiko for vektøkning og atferdsvansker, men preparatet medfører også noe økt forekomst av forsinket vekst samt utvikling av grå stær (katarakt)

STEROID-DOSERING, OPPFØLGING OG BIVIRKNINGER (FIGUR 4, TABELL 2)

- En målrettet oppfølging av steroidrelaterte bivirkninger er avgjørende. Mens steroidbehandling per i dag utgjør hoveddelen av medikamentell behandling ved DMD, bør den ikke gjennomføres tilfeldig og bør styres kun av en nevrologisk spesialist med adekvat ekspertise
- Faktorer det må tas hensyn til når det gjelder å opprettholde eller øke steroiddosen, inkluderer respons på terapien, vekt, vekst, pubertet, benhelse, atferd, grå stær og hvorvidt det er bivirkninger, og om disse er håndterbare



Figur 4 Tabell 2' Steroiddosering og oppfølging

BINYREBARKSVIKT-OG KRISE

Binyrene er plassert på toppen av nyrene og produserer et hormon (kortisol) som hjelper kroppen til å takle stress (dvs. alvorlig sykdom eller skade). Når du tar steroider daglig, stopper binyrene å produsere kortisol (kalt «binyrebark-svikt») og blir inaktive. Dersom steroidbehandlingen stoppes, kan det ta uker eller måneder før kroppen din begynner å lage kortisol igjen. Uten kortisol er ikke kroppen din i stand til å takle stress, og det resulterer i en «binyrebark-krise» som kan være livstruende. Av den grunn bør du aldri stoppe din daglige steroiddose plutselig (eller uten legehjelp) eller sløyfe dosen i mer enn 24 timer.

I tillegg, når kroppen din utsettes for ekstra stress (f.eks. høy feber, kirurgi, benbrudd) kan det bli nødvendig med ekstra doser med steroider eller stressdoser. Informasjon om dosering og gjenkjenning/behandling/forebygging av akutt binyrebark-svikt finnes i «PJ Nicholoff Steroid Protocol», tilgjengelig her: www.parentprojectmd.org/pj.

ANDRE MEDIKAMENTER OG NÆRINGSTILSKUDD

I tillegg til steroider omfatter medikamenter for bruk ved Duchennes muskeldystrofi EXONDYS 51 (Eteplirsen) som er godkjent i USA av «Food and Drug Administration» (FDA), og Ataluren (Translarna), som er godkjent for bruk i flere europeiske land av «European Medicines Agency» (EMA), men ikke i USA. Både EXONDYS 51 og Ataluren er for bruk hos personer med distinkte typer DMD-mutasjoner.

EXONDYS 51 er indisert for personer med DMD som har genetiske mutasjoner som kan behandles med exon 51-«skipping» (omtrent 13% av tilfellene). Dette preparatet tar sikte på å minimalisere effekten av genfeilen ved å hoppe over exon 51 når genet avleses slik at delvis fungerende dystrofin kan produseres.

Ataluren er indisert for personer med DMD som har en non-sense-mutasjon (omtrent 13% av tilfellene). Selv om Atalurens virkningsmekanisme er ukjent, antas det at preparatet interagerer med den delen av cellen som «leser» proteiner slik at cellen kan «lese igjennom» non-sense-mutasjoner for å produsere funksjonelt protein.

Det er flere kliniske utprøvinger i gang ved DMD, rettet mot spesifikke genetiske mutasjoner som forårsaker sykdommen. Genetisk testing er viktig for å vite om du kan være aktuell for å delta i disse utprøvingene. For å hjelpe sentre som er involvert i kliniske utprøvinger med å finne pasienter som kan være aktuelle, bør du være sikker på at din mutasjon er registrert i **Nasjonalt muskelregister**: <http://www.muskelregisteret.no>.

I tillegg til medikamentene som er drøftet ovenfor, er det flere andre legemidler og tilskudd som kan brukes ved DMD, men som ikke er godkjent av FDA eller EMA. Selv om noen av preparatene som er nevnt i Boks 3 er i utstrakt bruk, er det ikke tilstrekkelige holdepunkter for å si om disse tilskuddene kan være nyttige eller skadelige for deg. Det er viktig å diskutere all medikasjon med din nevrologiske spesialist før du tenker på å supplere eller stoppe noen form for medikamentell behandling.

BOKS 3. ANDRE MEDISINER OG ERNÆRINGSTILSKUDD SOM IKKE ER GODKJENT FOR DMD

Spesialister har diskutert en rekke andre medisiner og tilskudd som har vært brukt i noen tilfeller av Duchennes muskeldystrofi. De undersøkte publiserte data for disse stoffene for å se om det var nok holdepunkter for sikkerhet og effekt til å kunne gi anbefalinger.

Spesialistene konkluderte med følgende:

- Bruk av Oxandrolone, et anabolt steroid, anbefales ikke
- Bruk av Botulinumtoxin anbefales ikke
- Jevnlig bruk av kreatin støttes ikke. En randomisert kontrollert studie på kreatin ved DMD viste ikke klare fordeler. Hvis en person tar kreatin og har nyreproblemer, bør tilskuddet stoppes
- Ingen anbefalinger av andre tilskudd eller andre medisiner, som av og til er brukt som behandling av DMD, kan anbefales per i dag. Dette inkluderer koenzym Q10, carnitin, aminosyrer (glutamin, arginin), antiinflammatoriske midler/antioksidanter (fiskeoljer, vitamin E, grønn te-ekstrakt, pentoxifyllin) og andre som inkluderer urter eller botaniske ekstrakter. Ekspertene konkluderer med at det ikke var nok holdepunkt i den publiserte litteraturen for å støtte bruken
- Spesialistene var enige om at dette er et felt der det er behov for mer forskning. Aktiv involvering av familier i aktiviteter som utvikler ny kunnskap, som pasientregistre og kliniske utprøvinger, ble oppmuntret

TABELL 2: BIVIRKNINGER AV STEROIDER: ANBEFALT MONITORERING OG INTERVENSJON

Noen av de vanligere bivirkningene av langtids steroidbehandling er listet opp her. Det er viktig å være klar over individuell respons på steroider. Nøkkelen til vellykket administrering av steroider er å være oppmerksom på potensielle bivirkninger, og å jobbe for å forhindre eller redusere dem dersom det er mulig. Reduksjon av steroiddose kan være nødvendig dersom bivirkningene ikke er håndterbare eller er utålelige (Figur 4). Dersom dette ikke lykkes, er det nødvendig å skifte til en annen steroidtype eller annet doseregime før behandlingen fullstendig oppgis. Dette bør skje i samarbeid med din nevromuskulære spesialist.

TABELL 2. BIVIRKNINGER AV STEROIDER

Bivirkninger steroider	Tilleggsinformasjon	Diskuter med din nevrologiske spesialist
Vektøkning og overvekt	Du bør bli gjort oppmerksom på at steroider kan gi økt appetitt; kostholdsråd bør gis i forkant av oppstart av steroider	Det er viktig at hele familien er oppmerksom på kostholdet for å unngå overdreven vektøppgang. En sunn kostholdsplan kan utformes i samarbeid med en klinisk ernæringsfysiolog og det medisinske teamet
Cushingoide trekk ("måneansikt")	Fylde i ansiktet og kinnene kan bli mer markert over tid	Nøye monitorering av dietten, med reduksjon av sukker og salt vil hjelpe til å unngå vektøkning og evt. minimalisere cushingoide trekk
Overdreven hårvekst på kroppen (hirsutisme)	Steroider kan ofte gi økt hårvekst på kroppen	Bivirkningen er vanligvis ikke alvorlig nok til at en endring av medisinerings anbefales
Akne, soppinfeksjon på hud (tinea), vorter	Dette kan være mer uttalt hos tenåringer	Bruk spesifikk behandling (lokalbehandling) og forhast ikke endring i steroidregime med mindre det gir emosjonelt ubehag
Kortvoksthet	Høyde bør måles minimum hver 6. måned som en del av den generelle oppfølgingen	Hvis vekst har avtatt eller stoppet opp, eller om høyde øker < 4 cm/år, eller høyden er < 3 persentil, kan vurdering ved en endokrinolog være nødvendig

TABELL 2. BIVIRKNINGER AV STEROIDER, FORTSETTELSE

Bivirkninger steroider	Tilleggsinformasjon	Diskuter med din NMS
Forsinket pubertet	<p>Pubertet bør undersøkes ved hver kontroll etter fylte 9 år</p> <p>Fortell din nevro-muskulære spesialist om eventuell familiær bakgrunn for forsinket kjønnsmodning</p> <p>Testosteronbehandling anbefales generelt sett til gutter som ikke er kommet i pubertet ved 14-års alder</p>	<p>Hvis du er bekymret for forsinket pubertet, eller hvis pubertetsutvikling ikke har startet ved 14-års alder, kan det være nødvendig med henvisning til endokrinolog</p>
Uheldige atferdsendringer <i>(for tilleggsinformasjon om atferd, se Kapittel 10)</i>	<p>Informer nevro-muskulær spesialist om eventuelle utfordringer knyttet til humør, temperament og ADHD utfordringer før oppstart steroider</p> <p>Vær oppmerksom på at dette ofte blir midlertidig forverret de første seks uker med steroidbehandling</p>	<p>Atferdsvansker før oppstart bør behandles i forkant av steroidbehandling, i form av f.eks. veiledning eller reseptbelagt medisin for ADHD</p> <p>Steroidmedisinering senere på dagen kan hjelpe – diskuter dette med din nevro-muskulære spesialist som også kan vurdere henvisning for atferds-vanskene</p>
Immun-suppresjon	<p>Det å ta steroider kan redusere immunforsvaret (evnen til å bekjempe infeksjoner). Vær oppmerksom på risiko for alvorlige infeksjoner og behov for tidlig behandling av små infeksjoner</p>	<p>Sørg for immunisering mot vannkopper før oppstart av steroidbehandling; hvis ikke dette er oppnådd, skal du oppsøke medisinsk ekspertise ved kontakt med vannkopper</p> <p>I tilfelle et regionalt problem med tuberkulose kan det være nødvendig med spesifikk overvåking</p>

TABELL 2. BIVIRKNINGER AV STEROIDER, FORTSETTELSE

Bivirkninger steoider	Tilleggsinformasjon	Diskuter med din NMS
Suppresjon av binyrefunksjon	<p>Informer alt helsepersonell om at du tar steroider og ha alltid med deg et informasjonskort om dette (det må også stå i din kjernejournal)</p> <p>Det er svært viktig at du ikke hopper over steroiddoser i mer enn 24 timer da dette kan forårsake binyrebark-krise</p> <p>Kjenn til når det er behov for steroid-stressdose (alvorlig sykdom, større traumer eller kirurgi) for å forhindre binyrebark-krise</p> <p>Kjenn til symptomer og tegn på binyrebark-krise (magesmerter, oppkast, slapphet)</p> <p>Ha en resept på hydrokortison for intramuskulær injeksjon hjemme (og du bør kjenne til hvordan den gis i tilfelle binyrebark-krise)</p> <p>Stopp aldri steroidbehandlingen brått</p>	<p>Be din nevromuskulære spesialist om en plan for steroid-stressdosering som forklarer:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hva skal du gjøre om du ikke tar steroider > 24 timer (på grunn av faste, sykdom eller utilgjengelig resept) • Når skal steroid-stressdose gis, hvor stor dose og i hvilken form (i munnen, intramuskulær injeksjon eller IV); konsulter «PJ Nicholoff Steroid Protocol» for et eksempel på plan: www.parentprojectmd.org/pj • Hvis du skal slutte steroidbehandlingen spør din nevromuskulære spesialist om en nedtrappingsplan. De kan forholde seg til PPMD «PJ Nicholoff Steroid Protocol» for et eksempel på plan: www.parentprojectmd.org/pj
Høyt blodtrykk (hypertensjon)	<p>Blodtrykket ditt (BT) bør undersøkes ved hvert legebesøk</p>	<p>Ved forhøyet blodtrykk kan saltinntaket reduseres og en vektnedgang kan være nyttig i første omgang</p> <p>Hvis det ikke er effektivt nok kan din fastlege vurdere medisiner</p>

TABELL 2. BIVIRKNINGER AV STEROIDER, FORTSETTELSE

Bivirkninger steroider	Tilleggsinformasjon	Diskuter med din NMS
Glukose-intoleranse	<p>Din urin bør testes for glukose (sukker) med urinstiks ved kliniske kontroller</p> <p>Informer nevrologiske spesialist dersom økt urin eller økt tørste</p> <p>Blodprøver bør bli tatt en gang årlig for å se etter tegn som kan tyde på utvikling av diabetes type 2 eller andre komplikasjoner som følge av steroidindisert vektøkning</p>	<p>Andre blodprøver for diabetes type 2 kan være nødvendig ved aktuelle symptomer eller om urinprøver er positive for glukose</p>
Gastritt/gastrøsofageal refluks	<p>Steroider kan forårsake symptomer på refluks (halsbrann). Gi nevrologiske spesialist beskjed ved disse symptomene</p>	<p>Unngå ikke-steroid anti-inflammatoriske medisiner (NSAIDs) som aspirin, ibuprofen, naproxen</p> <p>Syrenøytraliserende kan brukes mot symptomene på refluks</p>
Magesår	<p>Rapporter om magesmerter om det forekommer. Dette kan være tegn på skade på magesekkenes slimhinne</p> <p>Avføringen kan undersøkes for blod dersom du har lav blodprosent eller det er mistanke om tarmløst</p>	<p>Unngå bruk av NSAIDs. Reseptbelagte og syrenøytraliserende medisiner kan brukes ved symptomer</p> <p>Du kan også behøve å bli vurdert av en mage-tarmspesialist med tanke på behandling</p>
Katarakt (grå stær)	<p>Steroider kan forårsake godartet katarakt; vurdering med årlig øyekontroll er nødvendig</p>	<p>Vurder å bytte fra deflazacort til prednison hvis du får katarakt som fører til redusert syn (deflazacort er vist å gi høyere risiko for å utvikle katarakt)</p> <p>Ved utvikling av katarakt kan vurdering ved øyelege være nødvendig</p> <p>Katarakt trenger kun å behandles dersom den påvirker synet</p>

TABELL 2. BIVIRKNINGER AV STEROIDER, FORTSETTELSE

Bivirkninger steroider	Tilleggsinformasjon	Diskuter med din NMS
Osteoporose (benskjørhet)	<p>Din nevromuskulære spesialist må informeres om fraktur (brudd) eller rygg smerter ved hvert besøk</p> <p>Røntgen av rygg skal gjøres hver 1.-2. år for å se etter kompresjonsfrakturer i ryggvirvlene</p> <p>Dexa-skann hvert 2.-3. år for å monitorere bentetthet</p> <p>Årlig D-vitaminstatus skal undersøkes i blodprøve (ideelt sett tatt på senvinteren):</p> <p>vitamin D-tilskudd, kan være nødvendig hvis nivået er lavt</p> <p>Ditt kosthold bør vurderes årlig for å sørge for at du spiser og drikker nok kalsium</p>	<p>Vitamin D-tilskudd kan være nødvendig avhengig av verdier i blodet</p> <p>Sjekk vitamin D-status årlig; tilskudd benyttes ved behov</p> <p>Sørg for at kalsiuminntak i dietten følger anbefalingene for din alder</p> <p>Kalsiumtilskudd kan være nødvendig om ditt kosthold ikke dekker adekvat mengde kalsium</p> <p>Vektbærende aktiviteter (ståtrening) kan være viktig for benhelsen</p> <p>Snakk med din nevromuskulære spesialist eller fysioterapeut før du setter i gang med trening/vektbærende øvelser</p>
Myoglobinuri <i>(urinen ser rødbrun ut fordi den inneholder nedbrytningsprodukter fra muskelprotein. Dette må testes for på et sykehuslaboratorium)</i>	<p>Dersom rødbrun urin; gi beskjed til din nevromuskulære spesialist</p> <p>Urin kan testes for myoglobin</p> <p>Urin skal også undersøkes for infeksjon</p>	<p>Unngå høyintensiv og eksentrisk trening, som løping i nedoverbakke eller hopping på trampoline</p> <p>Rikelig væskeinntak er viktig</p> <p>Undersøkelse av nyrer er nødvendig dersom symptomer vedvarer</p>

7. ENDOKRIN BEHANDLING

Flere hormoner kan påvirkes negativt av steroidene som brukes for å behandle DMD. Vanligvis inkluderer dette veksthormon (påvirker vekst og mangel kan gi kortvoksthet) og testosteron (det mannlige kjønns hormonet og mangel kan gi forsinket pubertet). Din nevromuskulære spesialist kan anbefale at du går til en pediatrik endokrinolog (hormondoktor) dersom det er bekymring rundt vekst, pubertet eller binyrebark-suppresjon.

VEKST OG PUBERTET

Kortvoksthet og forsinket pubertet kan være frustrerende og du bør føle deg komfortabel med å drøfte disse temaene med din nevromuskulære spesialist. Kortvoksthet kan være et tegn på andre medisinske problemer, og testosteronmangel kan forverre benhelsen, så det er viktig at ditt nevromuskulære team følger tett med på din vekst og pubertet (Figur 5).

VEKSTHORMONBEHANDLING

- Du kan få forskrevet veksthormon for kortvoksthet dersom det blir påvist at du har veksthormonmangel
- Det er ingen holdepunkter for eller litteratur med informasjon om sikkerhet eller effekt av veksthormon for personer med DMD som ikke har veksthormonmangel
- Det kan være potensiell risiko knyttet til veksthormonbehandling, slik som hodepine, idiopatisk intrakraniell hypertensjon (høyt trykk i hjernen og øynene), epifyseglidning av caput femoris (en hoftelidelse som kan gi smerte og som eventuelt må behandles med kirurgisk fiksering), forverring av skoliose og økt risiko for å utvikle diabetes
- Før det tas stilling til bruk av veksthormon bør din endokrinolog drøfte potensielle fordeler og ulemper ved behandlingen

TESTOSTERONBEHANDLING

- Testosteron er viktig for benhelse så vel som for psykososial/emosjonell utvikling. Testosteronbehandling bør startes med lav dose som økes langsomt for å etterlikne normal pubertet
- Testosteron fås i ulike former, inkludert intramuskulære injeksjoner, geleer og «plaster»
- Din endokrinolog bør diskutere forventet respons på behandlingen før testosteron startes, noe som sannsynligvis inkluderer utvikling av kroppslukt, hår i ansiktet, kviser, vekstspurt, lukking av vekstsonene, økt libido (interesse for sex).
- Mulige bivirkninger inkluderer infeksjon på injeksjonsstedet, allergisk reaksjon, humørsvingninger og økt antall røde blodlegemer.
- Det vil være nødvendig med regelmessige blodprøver når du tar testosteron for å følge med på kroppens respons på behandlingen

BINYREBARK-KRISE

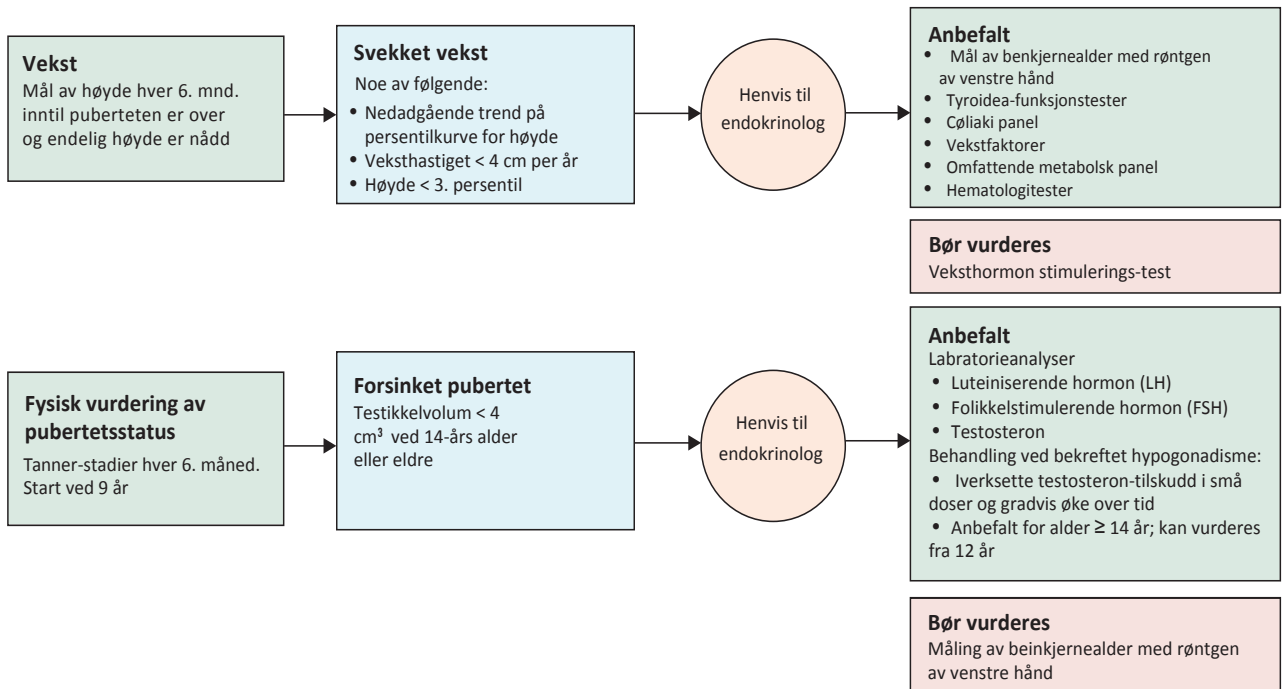
Binyrene, som er plassert ovenpå nyrene, produserer et hormon (kortisol) som hjelper kroppen din til å takle stress (dvs. alvorlig sykdom eller skade). Når du tar steroider, stopper binyrebarken å produsere kortisol («binyrebark-suppresjon»). Når steroidbehandlingen stanses, kan det ta uker eller måneder for kroppen din å starte produksjon av kortisol igjen. Uten kortisol, er ikke kroppen din i stand til å takle stress, noe som resulterer i binyrebark-krise som kan være livstruende.

Binyrebark-suppresjon og -kriser er potensielt livstruende komplikasjoner ved langvarig steroidbehandling (Se Figur 5). Det er viktig å vite at du kan ha risiko for en binyrebark-krise dersom steroidbehandlingen stanses brått eller dersom doser sløyfes som følge av sykdom eller andre grunner i mer enn 24 timer. Alle pasienter som tar steroider daglig over tid bør ha en plan som beskriver hva som skal gjøres i tilfelle uteblitte doser, og i perioder med alvorlig sykdom eller skade når ekstra doser eller «stressdoser» av steroider kan være nødvendig. Informasjon vedrørende forebygging, gjenkjenning og håndtering av binyrebark-svikt, så vel som når og hvordan man bruker steroidstressdoser, er inkludert i «PJ Nicholoff Steroid Protocol», som er tilgjengelig her: www.parentprojectmd.org/pj.

SYMPTOMER PÅ BINYREBARK-KRISE

Du må få informasjon om symptomer og tegn på binyrebark-krise:

- Alvorlig tretthet
- Hodepine
- Kvalme/brekninger
- Lavt blodsukker
- Lavt blodtrykk
- Besvimelser/
fjernhetsepisoder



Figur 5 Vurdering og behandling av vekst og pubertet under behandling av kortikosteroider

8. BENHELSE (OSTEOPOROSE)- OPPFØLGING *(Figur 6)*

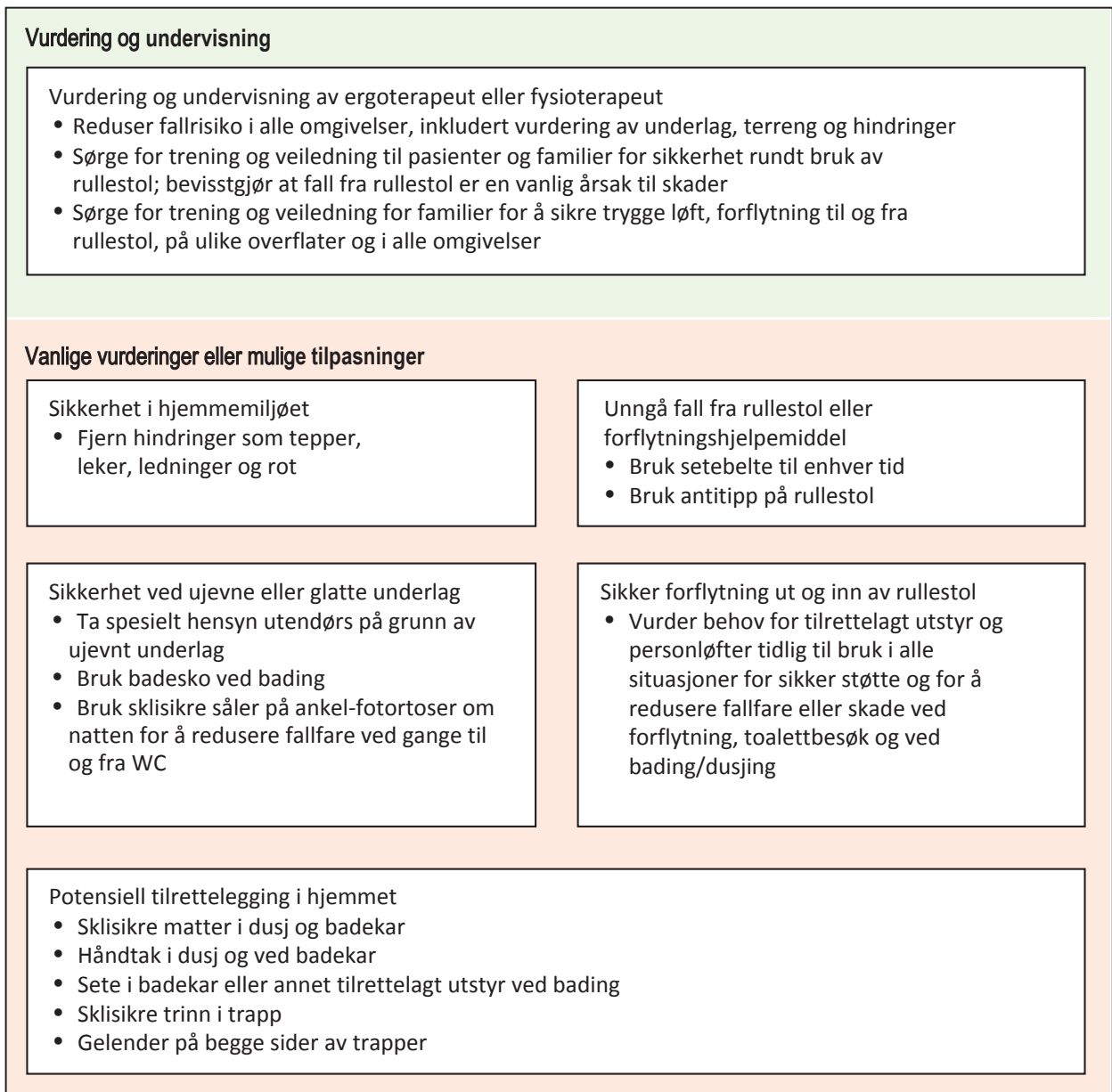
Benhelse er viktig både i gående og ikke-gående faser av Duchennes muskeldystrofi. Personer med DMD i alle aldre har svak benbygning, særlig ved steroidbehandling. Steroider gir benbygningen lavere benmineraltetthet, noe som øker risikoen for frakturer (benbrudd) sammenlignet med befolkningen generelt. Muskelsvakhet og redusert mobilitet er også risikofaktorer for svake knokler.

DEXA-skann (dual energy X-ray absorption) er en ikke-invasiv test som måler benmineraltettheten i de lange rørknoklene (vanligvis ben eller arm). Ved lav bentetthet er man mer utsatt for brudd. Måling av din benmineraltetthet er viktig for å overvåke generell benhelse. Det anbefales at du får en DEXA-skann minst hvert 2.-3. år.

Personer med DMD, særlig de som tar steroider, er utsatt for kompresjonsbrudd i ryggen. Slike kompresjonsbrudd i ryggvirvlene forekommer når virvlene (bena/knoklene i ryggen) får små brudd som gjør at de blir misformet og kollapser på hverandre. Disse bruddene og de sammensunkne virvlene som følger, kan gi smerter. Kompresjonsfrakturer i ryggen kan ses på laterale bilder på røntgen, selv om man ikke har smerter. Slike brudd kan behandles med bisfosfonater, særlig dersom det er smerter. Det anbefales at du får tatt laterale røntgenbilder av ryggen hvert eller annethvert år, eller oftere dersom du har rygg smerter.



Benvev blir stadig brutt ned, reabsorbert til blodbanen og bygd opp igjen. Steroider forsinker oppbyggingsfasen i bendannelsen. Bisfosfonater er medikamenter som bindes til benoverflaten, forsinker nedbrytningen og reabsorbsjonsprosessen og bidrar til mer effektiv oppbygging av knoklene. Denne prosessen bidrar til å opprettholde knoklene tykkere og forhåpentligvis sunnere og mindre utsatt for brudd. Bruk av bisfosfonater kan diskuteres dersom det er tegn til redusert bentetthet, brudd i lange rørknokler uten ytre skade av betydning og/eller kompresjonsfrakturer i ryggen (se Figur 6).



Figur 6² Vurderinger for økt sikkerhet og fallforebygging

9. ORTOPEDISK OPPFØLGING (Figur 7)

Hovedmålene ved ortopedisk oppfølging er å opprettholde gangfunksjon og/eller motorisk funksjon så lenge som mulig, og motvirke kontrakturer i ledd. Evnen til å gå eller stå vil bidra til å forhindre skoliose og til å fremme benhelsen.

KONTRAKTURER

Når musklene blir svakere, og du opplever at det blir vanskeligere å bevege leddene, er det fare for at leddene blir låst i en stilling. Dette kalles kontraktur. Riktig holdning kan bidra til å motvirke kontrakturer i rygg, føtter og ankler. I sittende stilling er det viktig å sikre at stillingen er godt justert med jevn vektbæring på begge sider av kroppen. Føttene og bena dine bør være i god, symmetrisk posisjon, med hensiktsmessig og riktig justert støtte. Riktig sittestilling i rullestolen som gir støtte til rygg- og bekkensymmetri og til utretting av rygg er avgjørende. Det kan være kirurgiske metoder som kan bidra til å opprettholde en god stilling av føtter og ben dersom det er aktuelt for deg.

SKOLIOSE

Personer med DMD som ikke behandles med steroider, har 90% sjanse for å utvikle en progredierende skoliose (en kurve av ryggsøylen i sideplan som kan forverres over tid). Daglig steroidbehandling har vist seg å redusere risiko eller forsinke utvikling av skoliose i betydelig grad. Jevnlig vurdering av ryggen din gjennom hele livsløpet er vesentlig. Å ha fokus på stilling og posisjonering er svært viktig for å forhindre skoliose.

BRUDD AV LANGE RØRKNOKLER

Et brukket ben kan være en betydelig trussel med hensyn til fortsatt gangfunksjon. Dersom du brytter benet, bør du spørre om kirurgisk behandling er aktuelt. Kirurgisk korreksjon kan ofte gjøre at personer med DMD kan komme tilbake på bena raskere. Hvis du får et brudd, bør du forsikre deg om at ditt nevromuskulære team er informert før avgjørelser om behandling blir tatt. Ditt nevromuskulære team vil bidra til både å veilede med hensyn til behandlingen av bruddet ditt, så vel som vedrørende behandling etter bruddet.

Fettemboli-syndrom (FES) er en risiko ved DMD og utgjør en medisinsk krisesituasjon. En fettemboli forårsakes av en bitteliten fettbit som er frigjort til blodbanen etter at et ben er brukket eller betydelig skadet. Denne fettbiten (kalt «emboli») kan fraktes via blodet til lungene og dermed forhindre kroppen fra å få nok oksygen. Symptomer på fettemboli kan inkludere forvirring, desorientering, «ikke være seg selv», rask pust og høy puls og/eller kortpustethet. ***Dersom du har hatt et støt, fall og/eller brudd og viser noen av tegnene ved FES, bør du oppsøke akuttmottaket så snart som mulig. La personalet få vite at du mistenker at du har fettemboli. Dette er en medisinsk krisesituasjon.***

Gående fase	Tidlig ikke-gående fase	Sen ikke-gående fase
Vurderinger		
Mål leddmål minst hver 6. måned		
Sørg for årlig klinisk vurdering av ryggen	Sørg for klinisk vurdering av ryggen hver 6. måned	
Ta røntgen ved klinisk påvist kurve eller vanskelig klinisk inspeksjon	Ta røntgen rygg når pasienten mister gangfunksjon; ved påvist kurve tas røntgen hver 6. måned - 1 år avhengig av skjelettmodning. Henvis til ortoped ved kurvatur > 20°	Sørg for årlig vertikal anteroposterior røntgen av rygg for pasienter med kjent progredierende skoliose
Tiltak		
Med veiledning av fysioterapeut innføres hjemmeøvelser med tøyingsprogram med fokus på ankler, knær og hofter		
	Med veiledning av ergoterapeut, trening med fokus på overekstremiteter	
Når passiv dorsalfleksjon < 10°, er bruk av tilpassede nattortoser for ankel-fot i nøytralstilling viktig	Bruk tilpassede ankel-fotortoser på dagtid for å utsette forverring av equinovarus-kontraktur	Fortsett bruk av skinner for underekstremitetene. Tilpasning av hånd- og fingerskinne kan være nyttig
	Sørg for ståtreningingsprogram ved å bruke ståstativ eller rullestol i oppreist stilling	Bruk ståtreningingsprogram med forsiktighet
Henvis til kirurgi for fot og akillesene for å forbedre gange ved betydelig ankelkontraktur, men god styrke i quadriceps og hofteekstensorer	Henvis til fot- og ankeloperasjon for forbedring av fotstilling kun hvis samtykke fra pasient og foresatte foreligger	
Unngå bruk av ryggortoser		
Gi tilrettelagt veiledning om forebygging av fraktur til familien		
Konsulter kardiolog og lungelege før kirurgiske inngrep		
Henvis til fysioterapeut etter kirurgi	Henvis til ryggkirurgi når kurven er >20–30° hos prepubertale pasienter som ikke står på kortikosteroider. Sørg for pre- og postoperativ undersøkelse ved fysioterapeut	Henvis til ryggkirurgi hvis kurven progredierer
Forsikre deg om at familie og det medisinske teamet er kjent med fettembolisyndromet		

Figur 7² Behandling og oppfølging av rygg og ledd

10. HABILITERING

Fysioterapeut, ergoterapeut og logoped

Personer med DMD trenger tilgang til ulike typer habilitering i løpet av livet. Et habiliteringsteam kan inkludere leger, fysioterapeuter, ergoterapeuter, logopeder, ortopeder, ortopediingeniører og personer som skaffer egnede medisinske hjelpemidler.

Habilitering handler også blant annet om utredning, tilrettelegging og støtte på andre områder, slik som atferd, læring, psykososial funksjon (Kapittel 14). I Norge har alle som har behov for langvarige og koordinerte sosial- og helsetjenester rett til å få utarbeidet en individuell plan dersom de ønsker det. Planen skal sikre at alle tiltak samordnes og koordineres på en slik måte at de samsvarer med det personen selv og hans foresatte opplever som viktig og nødvendig i oppfølgingen. Habiliteringstjenesten eller koordinator for funksjonshemmede i kommunen kan gi veiledning om dette.

Habiliteringsteamet bør ta hensyn til dine mål og din livsstil for å gi deg konsistent forebyggende oppfølging, bidra til at DMD påvirker livet og aktivitetene dine i minst mulig grad og for å optimalisere livskvaliteten din. Habilitering kan skje poliklinisk og i skolesituasjonen og bør fortsette gjennom hele livet. Du bør vurderes av en habiliteringsspesialist minst hver 4.- 6. måned.

LEDDBEVEGELIGHET, TRENING OG TØYNING (FIGUR 8)

- Det er mange faktorer ved DMD som bidrar til at ledd kan bli stivere og det oppstår kontraktur, inkludert: Musklene blir mindre elastiske som følge av begrenset bruk, og musklene rundt et ledd kommer ut av balanse (en muskel sterkere enn en annen)
- Å opprettholde gode leddutslag og symmetri rundt de ulike leddene bidrar til å opprettholde best mulig funksjon, forebygge utvikling av kontrakturer og forebygge trykkproblemer på huden
- Aerob trening eller aktivitet anbefales; svømming er et flott eksempel på trygg trening. Noen typer trening (slik som å hoppe på trampoline) kan skade musklene. Derfor bør all trening skje under veiledning og overvåking av din fysioterapeut
- Tøyning vil bli fulgt opp av din fysioterapeut, men bør bli en del av din daglige rutine.
- Målet med tøyning og skinner fra og med diagnosetidspunktet er å bevare funksjon og fleksibilitet, og opprettholde velvære



Panel 2: Vurderinger med hensyn til habilitering samt aktuelle tiltak i løpet av alle sykdoms-stadiene for pasienter med Duchennes muskeldystrofi

Vurdering

Vurdering ved tverrfaglig team hver 6. måned eller oftere dersom bekymring, endring i status eller spesifikke behov foreligger

Intervensjon

Direkte behandling

Direkte behandling iverksatt av fysioterapeut, ergoterapeut og logoped, tilpasset individuelle behov, sykdomstadium, respons på behandling samt toleranse - igangsatt i løpet av hele pasientens livsløp

Forebygging av kontrakturer og feilstillinger

- Daglig forebyggende tøyninger hjemme 4-6 ganger i uken; jevnlig tøyning av ankler, knær og hofter; senere tøyning av håndledd, hender og nakke dersom det finnes indisert ved vurdering
- Tøyning av strukturer med kjent risiko for kontraktur og deformitet og av slike som identifiseres ved vurdering
- Bruk av ortoser, spjelking, gipsing, posisjonering og utstyr:
 - AFO for tøyning om natten – tåles evt. best dersom det startes forebyggende i tidlig alder
 - AFO for tøyning eller best mulig stilling i løpet av dagen i ikke-gående faser
 - Håndledds- eller håndortoser for tøyning av fingre og håndledd – typisk i ikke-gående faser
 - Seriegipsing – i gående eller ikke-gående faser
 - Passivt/motorisert ståhjelpemiddel – når ståing i god posisjon blir vanskelig, dersom kontrakturer ikke er for uttalte så de hindrer god posisjon/toleranse
 - KAFO med låste kneledd – en mulighet sent i gående fase og i ikke-gående faser
 - Tilpasset sittestilling i manuell og elektrisk rullestol (solid sete, solid rygg, hoftestøtte, sidestøtte rygg, knestøtte og hodestøtte)
 - Regulerbare stillingskomponenter på elektrisk rullestol (tilt, tilt ryggvinkel, regulerbare benstøtte, ståstøtte og regulerbare setehøyde)

Trening og aktivitet

Regelmessig submaksimal, aerobisk aktivitet eller trening (f.eks svømming og sykling) med assistanse når nødvendig. Unngå eksentrisk trening og trening med høy motstand. Vær oppmerksom på overtrening, respekter behovet for hvile og energiøkonomisering, og ta hensyn til mulig redusert hjerte-/lungetoleranse for trening, så vel som risiko for muskelskade, også ved god klinisk fungering

Forebygging av og tiltak ved fall og frakturer

- Minimaliser risiko for fall i alle omgivelser
- Fysioterapeut involvert i ortopedisk team for rask behandling/oppfølging av fraktur i ekstremiteter og etablering av adekvat rehabilitering for å opprettholde gangfunksjon og/eller assistert ståfunksjon

Oppfølging av forskjeller med hensyn til læring, oppmerksomhet og emosjonell prosessering
Oppfølging i samarbeid med team, basert på aktuell bekymring og vurdering

Teknologiske hjelpemidler og tilpasset utstyr

Planlegge og følge opp med hensyn til vurdering, behov for rekvisisjon, utprøving og rådgivning ved økonomisk støtte

Deltakelse

Deltakelse på alle livsområder med støtte i alle faser

Forebygging og behandling av smerte

Forebygging av smerte og bredspektrede tiltak mot smerte etter behov gjennom hele livsløpet

AFO = ankel-fot ortose. KAFO = kne-ankel-fot ortose. Områder med typisk risiko for kontrakturer og feilstillinger; hoftebøyere, tractus iliotibialis, hamstrings, plantarflexorer, plantarfascie, albufleksorer, underarmspronatorer, lange håndledds- og fingerflexorer og – ekstenorer, lumbrikaler og nakke-ekstenorer. Isolert kontraktur for hofte- og knefleksjon og plantarflexjon, varus i bakre og fremre del av foten, albufleksjon, håndleddsflexjon eller -ekstension og fingerledd, dessuten feilstilling i ryggrad og brystkassens vegg inkludert skoliose, uttalt kyfose eller lordose og redusert bevegelse av brystkassen

Figur 8'

RULLESTOLER, SITTEMULIGHETER og ANDRE TILPASSEDE HJELPEMIDLER (FIGUR 9)

- Om du går, kan en scooter/el-sykkel, vogn eller rullestol brukes over lengre avstander for å spare energi
- Når det begynner å bli behov for å bruke rullestol over lenger tid, er det viktig at du bruker en stol med mulighet for god stilling og som sørger for riktig støtte for hele kroppen
- Etterhvert som det blir vanskeligere å gå, anbefales det å skaffe en elektrisk rullestol, jo før jo bedre. Dessuten anbefales om mulig et motorisert ståstativ/stårullestol
- Fysioterapeut og ergoterapeut vil hjelpe til med å anbefale hjelpemidler som kan bidra til å opprettholde selvstendighet og fremme sikkerhet.
- Det er best å være i forkant av å tenke på hvilken type hjelpemidler som kan fortsette å understøtte selvstendighet og deltakelse i aktiviteter du liker, og planlegge deretter

BOKS 4. SMERTEOPPFØLGING

Det er viktig at du gir beskjed til din nevromuskulære spesialist ved smerteproblematikk for riktig kartlegging og behandling. Smerte skal kartlegges ved alle konsultasjoner hos NMS. Dessverre er det foreløpig lite kjent om smerte ved DMD. Det er behov for mer forskning på dette området. Hvis du har smerter må du snakke med NMS og forklare at dette er et problem

- For effektiv smertebehandling er det viktig å kartlegge årsaken til smerte slik at ditt nevromuskulære team kan sørge for riktige tiltak
- Smerter kan være et resultat av holdning og vansker med posisjonering. Tiltak kan involvere riktige tilpassede ortoser (støtte), tilpasset sete eller seng, og bevegelse så vel som medikamentell tilnærming (f.eks muskelavslappende, antiinflammatoriske medisiner). Interaksjon med andre medisiner (f.eks steroider og ikke-steroid antiinflammatoriske legemidler (NSAIDs)) og assosierte bivirkninger, særlig de som kan påvirke kardiale eller respiratorisk funksjon bør vurderes
- Ortopedisk kirurgi kan i sjeldene tilfeller være indisert for smerter som ikke kan behandles på annen måte. Rygg smerter, særlig ved bruk av steroider, kan være et tegn på kompresjonsfraktur i ryggvirvlene, som responderer godt på bifosfonat-behandling
- Opioider bør brukes med ekstrem varsomhet, særlig ved redusert lungefunksjon. Opioider kan forårsake ytterligere respirasjonsvansker eller pustestopp

- Det kan hende at du vil trenge ytterligere tilpasninger som kan bidra til at du kommer deg opp trapper og til forflytning, kan spise og drikke, snu rundt i sengen, gå på toalettet og bade
- Enkle hjelpemidler som opphøyde brett man kan ha i fanget, og tilpassede sugerør kan bedre funksjon
- Avansert teknologi som roboter, Bluetooth og infrarød miljøkontroll kan være nyttig. Avanserte databaserte teknologier slik som smart husstyring og stemmestyringsverktøy, samt talegjenkjenningsverktøy som [Språkbanken \(https://www.nb.no/sprakbanken/\)](https://www.nb.no/sprakbanken/) kan bidra til å kontrollere omgivelsene dine og hjelpe til med oppgaver i det daglige.

Det kan være behov for tilpasning av boligen ettersom behovet for hjelpemidler øker. I Norge kan kommunene gi tilskudd til slik tilpasning gjennom Husbanken. Også her er det lurt å være i forkant av behovene, planlegge fremover og søke i god tid. Det samme gjelder når en voksen person med Duchenne skal etablere seg i egen, egnet bolig. Be den kommunale ergoterapeuten eller habiliteringstjenesten om veiledning i forhold til tilpasning av bolig.

Det er svært viktig at du gjør alt, både hjemme og andre steder, for å være trygg. Nedenfor er noen forslag som kan hjelpe deg med å unngå ulykker og potensielle benbrudd.

Vurdering og undervisning

Vurdering og undervisning ved ergoterapeut eller fysioterapeut

- Reduser fallrisiko i alle omgivelser, inkludert vurdering av underlag, terreng og hindringer
- Sørge for trening og veiledning til pasienter og familier for sikkerhet rundt bruk av rullestol; bevisstgjør at fall fra rullestol er en vanlig årsak til skader
- Sørge for trening og veiledning for familier for å sikre trygge løft og forflytning til og fra rullestol, og på ulike overflater og i alle omgivelser

Vanlige vurderinger eller mulige tilpasninger

<p>Sikkerhet i hjemmemiljøet</p> <ul style="list-style-type: none"> • Fjern hindringer som tepper, leker, ledniger og rot 	<p>Unngå fall fra rullestol eller forflytningshjelpemiddel</p> <ul style="list-style-type: none"> • Bruk setebelte til enhver tid • Bruk antitipp på rullestol
<p>Sikkerhet ved ujevne eller glatte underlag</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ta spesielt hensyn utendørs på grunn av ujevnt underlag • Bruk badesko ved bading • Bruk sklisikre såler på ankel-fotortoser om natten for å redusere fallfare ved gange til og fra WC 	<p>Sikker forflytning ut og inn av rullestol</p> <ul style="list-style-type: none"> • Vurder behov for tilrettelagt utstyr og personløfter tidlig til bruk i alle situasjoner for sikker støtte og for å redusere fallfare eller skade ved forflytting, toalettbesøk og ved bading/dusjing

Potensiell tilrettelegging i hjemmet

- Sklisikre matter i dusj og badekar
- Håndtak i dusj og ved badekar
- Sete i badekar eller annet tilrettelagt utstyr ved bading
- Sklisikre trinn i trapp
- Gelender på begge sider av trapper

Figur 9² Overvåking og oppfølging av habiliteringsteamet

11. RESPIRASJON – BEHANDLING OG OPPFØLGING

Personer med DMD har vanligvis ikke problemer med å puste eller hoste i gående fase. Etter hvert som du blir eldre og hostemusklene blir svakere, kan du være utsatt for nedre luftveisinfectionsjoner på grunn av ineffektiv hoste. Senere kan også musklene som bidrar til pusting bli svakere, og du kan da få problemer med å puste når du sover. Det er viktig å la ditt team vite det dersom du har hodepine eller kjenner deg sliten om morgenen. Dette kan være tegn på overfladisk respirasjon/pust under søvn, og gi grunn til å få utført en søvnregistrering.

Dersom hostekraften svekkes, er det svært viktig å bruke hjelpemidler som gjør hosten mer effektiv, spesielt hvis du er syk. En søvnregistrering vurderer hvor godt du puster når du sover. Dersom oksygenivået viser seg å være for lavt under søvn, vil du ha behov for å bruke «bi-level positive airway pressure» (Bi-PAP) for å bedre pusting under søvn. Etter hvert som du blir eldre, kan du finne ut at du kan trenge pustehjelp også på dagtid.

En planlagt og proaktiv tilnærming til oppfølging av respirasjon er nødvendig og bør baseres på tett monitorering/overvåking, forebygging av problemer og tidlig intervensjon når det er nødvendig. Lungeteamet bør inkludere en lege (lungelege) og sykepleier/fysioterapeut med spesiell erfaring i å vurdere respirasjon hos personer med DMD. Behandlingsmålene bør typisk inkludere iverksetting av teknikker som utvider brystkassen og holder muskulaturen i brystveggen smidig (rekruttering av lungevolum), manuell og mekanisk hostehjelp for effektiv rensing av luftveiene og gi non-invasiv eller invasiv (se nærmere forklaring under) pustestøtte om natten og på dagtid.

OVERVÅKING OG FOREBYGGING (FIGUR 10)

- Du bør begynne med årlig konsultasjon hos lungelege fra diagnosetidspunktet og starte med lungefunksjonstester så snart som mulig etter at diagnosen er stilt. Testingen bør inkludere måling av «Forced Vital Capacity» (eller FVC; maksimal pust som en person med full kraft kan puste ut). Tidlig introduksjon til testene vil gjøre barn vant med utstyret og teamet, og muliggjør basisregistrering av pustefunksjon. Når du ikke kan gå uten støtte, bør en planlagt lungevurdering gjøres minst hver 6. måned. Vurderingen bør inkludere lungefunksjonstesting med målinger av FVC, maksimalt inspiratorisk (MIP – hvor sterkt du kan puste inn) og maksimalt ekspiratorisk trykknivå (MEP – hvor sterkt du kan puste ut), samt «Peak Cough Flow» (PCF; hostestyrke). Trenden i disse verdiene vil bli fulgt over tid av lungeteamet
- I tillegg bør vurderingen inkludere pulsoksymetri (SpO₂; måler oksygen i blodet når du er våken) og dersom tilgjengelig, endetidal-måling eller transkutan (via hud) måling av karbondioksid-nivåer (PetCO₂/PtcCO₂; måler nivåene av karbondioksid i blodet når du er våken)
- En søvnregistrering kan være nødvendig dersom det er tegn på urolig søvn, mornghodepine eller uttalt slitenhet i løpet av dagen. Denne registreringen vurderer respirasjon og måler oksygen-nivåer og karbondioksid-nivåer i blodet under søvn

- Pneumokokkvaksine (for å forhindre lungebetennelse) og årlig influensavaksine (som sprøyte; unngå levende influensavirus i vaksinen) vil bidra til å forhindre episoder med alvorlig influensa og lungebetennelse

KONTAKT DIN NEVROMUSKULÆRE SPESIALIST ELLER LUNGELEGE DERSOM DU:

- Opplever langvarig sykdom ved kun beskjedne øvre luftveisinfeksjoner
- Er mer trøtt enn vanlig eller er søvning på dagtid uten grunn
- Er kortpustet og det virker som om du hiver etter pusten eller har vansker med å avslutte setninger
- Har hodepine de fleste morgener eller hele tiden
- Har vansker med å sove, våkner ofte opp, har vansker med å våkne eller har mareritt
- Føler du hiver etter pusten når du våkner eller føler at hjertet dunker
- Har vansker med å være oppmerksom på dagtid hjemme eller på skolen

Gående fase	Tidlig ikke-gående fase	Sen ikke-gående fase
Vurderinger		
Årlig; FVC	To ganger per år; FVC, MIP/MEP, PCF, SpO ₂ , P _{et} CO ₂ /P _{tc} /CO ₂	
Søvnstudie med kapnografi for å se etter tegn/symptomer på søvnapné eller pustevansker knyttet til søvn		
Intervensjoner		
Pneumokokkvaksine og årlig influensavaksine (inaktivert)		
	Tiltak for å opprettholde lungevolum når FVC ≤ 60%	
	Hostemaskin når FVC < 50% av forventet, PCF < 270 L/min eller MEP < 60 cm H ₂ O	
	Nattlig ventilasjonsstøtte med back-up respirasjonsrate (non-invasiv foretrekkes) ved tegn eller symptomer på hypoventilasjon eller annet pustemønster som forstyrrer søvnen, avvikende søvnstudie, FVC < 50% av forventet, MIP < 60 cm H ₂ O eller i våken tilstand basis SpO ₂ < 95% eller pCO ₂ > 45 mmHg	
	Assistert ventilasjon på dagtid dersom nattlig ventilasjonsstøtte ikke er nok til å forhindre SpO ₂ på dagtid < 95%, pCO ₂ > 45 mmHg eller symptomer på dyspné i våken tilstand	

Figur 10² Overvåking, vurdering og behandling ved lungeteamet

TILTAK (FIGURE 10)

Det finnes tiltak som bidrar til å gjøre lungefunksjonen best mulig over lang tid

- Det kan være nyttig å bruke metoder for å øke mengden luft som kommer inn i lungene gjennom å tøye pustemusklene ved å puste dypt inn («lungevolumøkning», lungeinflatering eller «breath stacking» teknikker)
- Dersom hostekraften svekkes, er manuelle eller mekaniske teknikker for hostehjelp (hostemaskin) nyttig for å rense luftveiene og holde slim og bakterier borte fra lungene. Dette reduserer risikoen for lungebetennelse
- Med tiden vil det bli nødvendig med pustehjelp, først om natten (non-invasiv nattlig assistert ventilasjon med Bi-PAP) og senere på dagtid (non-invasiv assistert ventilasjon på dagtid) etter hvert som symptomene listet opp under seksjonen om overvåking melder seg
- Overgangen til assistert ventilasjon kan være vanskelig å venne seg til. Det er mange ulike typer masker og munnstykker som kan brukes. Det er viktig å finne en type som er riktig for deg. Lungeteamet kan prøve ut forskjellige til de finner den som er mest komfortabel for deg
- Respirasjon kan også understøttes via en kirurgisk plassert tube i luftrøret (trachea) ved basis av strupen («tracheostomitube»), avhengig av lokal praksis. Dette er kjent som invasiv ventilasjonsstøtte. Det er ingen retningslinjer for når en tracheostomi kan være nødvendig. Det er ofte en personlig avgjørelse i dialog mellom deg og lungelegen
- Tiltakene ovenfor kan bidra til at du kan fortsette å puste lettere og unngå akutt luftveissykdom
- Det er vesentlig å følge opp vaksinasjonsprogrammet, inkludert pneumokokk- og årlig influensavaksine. Personer med DMD bør alltid velge influensavaksine ved injeksjon (inaktivert) framfor neseppray med levende virus
- Det kreves spesiell oppmerksomhet rundt respirasjon i forbindelse med planlagt kirurgi (se Kapittel 15)
- Dersom du får en luftveisinfeksjon, be om antibiotika i tillegg til bruk av manuell eller mekanisk hostehjelp
- Vær alltid varsom dersom ekstra oksygen er nødvendig; vær sikker på at det medisinske personalet kjenner til behovet for samtidig bruk av non-invasiv Bi-PAP-ventilasjon og følger nivået av karbondioksid nøye

12. OPPFØLGING AV HJERTEFUNKSJON (Figur 11)

Hjertet er en muskel, og den rammes også ved Duchennes muskeldystrofi. Hjertemuskel sykdom kalles «kardiomyopati». Ved DMD er kardiomyopati et resultat av mangel på dystrofin i hjertemuskelen. Kardiomyopati gir redusert hjertefunksjon eller hjertesvikt over tid. Det er mange nivåer av hjertesvikt, og man kan leve med behandlet hjertesvikt i mange år ved å ta medisiner og gå jevnlig til kontroll hos en kardiolog (hjertelege). Målet med oppfølgingen av hjertefunksjonen ved DMD er å oppdage og behandle hjertemuskelforandringene tidlig. Dessverre kan hjerteproblemene ofte være skjulte og du behøver ikke legge merke til symptomer. Derfor er det svært viktig å involvere en kardiolog i behandlingsteamet fra diagnosetidspunktet.

OVERVÅKING

- Du bør ha kontroll hos kardiolog minst en gang i året fra diagnosetidspunktet, eller oftere om det anbefales
- Vurdering av hjertefunksjon bør inkludere elektrokardiogram (EKG; vurderer de elektriske impulsene i hjertet og måler hjertefrekvensen) og ekkokardiogram («ekko»; viser bilder av hjertestruktur og -funksjon) eller MR av hjertet (gir eksakte bilder av hjertestruktur og -funksjon, og viser om det er fibrose eller arrdannelse i hjertemuskelen)
- Kvinnelige bærere av DMD må ha hjertekontroll hvert 3.-5. år dersom hjertet er normalt (ofte dersom anbefalt) da de også kan ha de samme typer hjerteproblemer som personer med DMD

BEHANDLING

- Hjertemedisiner bør gis ved første tegn på fibrose i hjertet (arrvev som dannes i hjertemuskelen, sees på MR), redusert hjertefunksjon (ses ved nedsatt ejeksjons- eller forkortningsfraksjon på MR eller ekkokardiogram) eller ved 10-års alder selv om alle tester er normale, da dette vil bidra til å beskytte hjertet
- «Angiotensin converting enzyme»-hemmere (ACE-hemmere; f.eks. lisinopril, captopril, enalapril) eller angiotensin reseptor-blokkere (ARB – losartan) bør vurderes som førstelinjehandling. Disse medikamentene åpner opp blodårene som leder ut fra hjertet slik at hjertet ikke behøver å presse så hardt for å pumpe blodet ut i kroppen
- Andre medikamenter slik som beta-blokkere, senker hjertefrekvensen slik at hjertet kan fylles og pumpe blodet effektivt. Diuretika («vanndrivende» piller som gjør at kroppen kvitter seg med væske, reduserer blodvolumet og gjør at hjertet ikke behøver å pumpe så raskt og hardt) kan også forskrives dersom hjertesvikten øker
- Avvikende hjerterytmelignende som vises på EKG, bør straks undersøkes og behandles. Det vil være nyttig å ha en kopi av din basisregistrering av EKG tilgjengelig
- Holter-registrering vil vurdere hjertefrekvens og -rytme i 24 eller 48 timer; dette gjøres dersom endringer i hjertefrekvens eller -rytme mistenkes og trenger nærmere evaluering
- Rask hjertefrekvens og/eller palpitasjoner («hjertebank», tilfeldig avvikende hjerteslag) er vanlig hos personer med DMD og er typisk ikke skadelig. Men det kan også være forbundet med mer alvorlige hjerteproblemer og **skal** undersøkes ved kardiolog

- Dersom du opplever alvorlig, vedvarende brystmerter, kan dette være et tegn på hjerteaffeksjon, og du bør da straks undersøkes ved et akuttmttak
- Personer som tar steroider bør følges opp med tanke på mulige hjertebivirkninger som hypertensjon (høyt blodtrykk) og hyperkolesterolemi (høyt kolesterol). Det kan være nødvendig å justere steroiddosen, eller supplerende behandling kan være nødvendig (se Tabell 2)

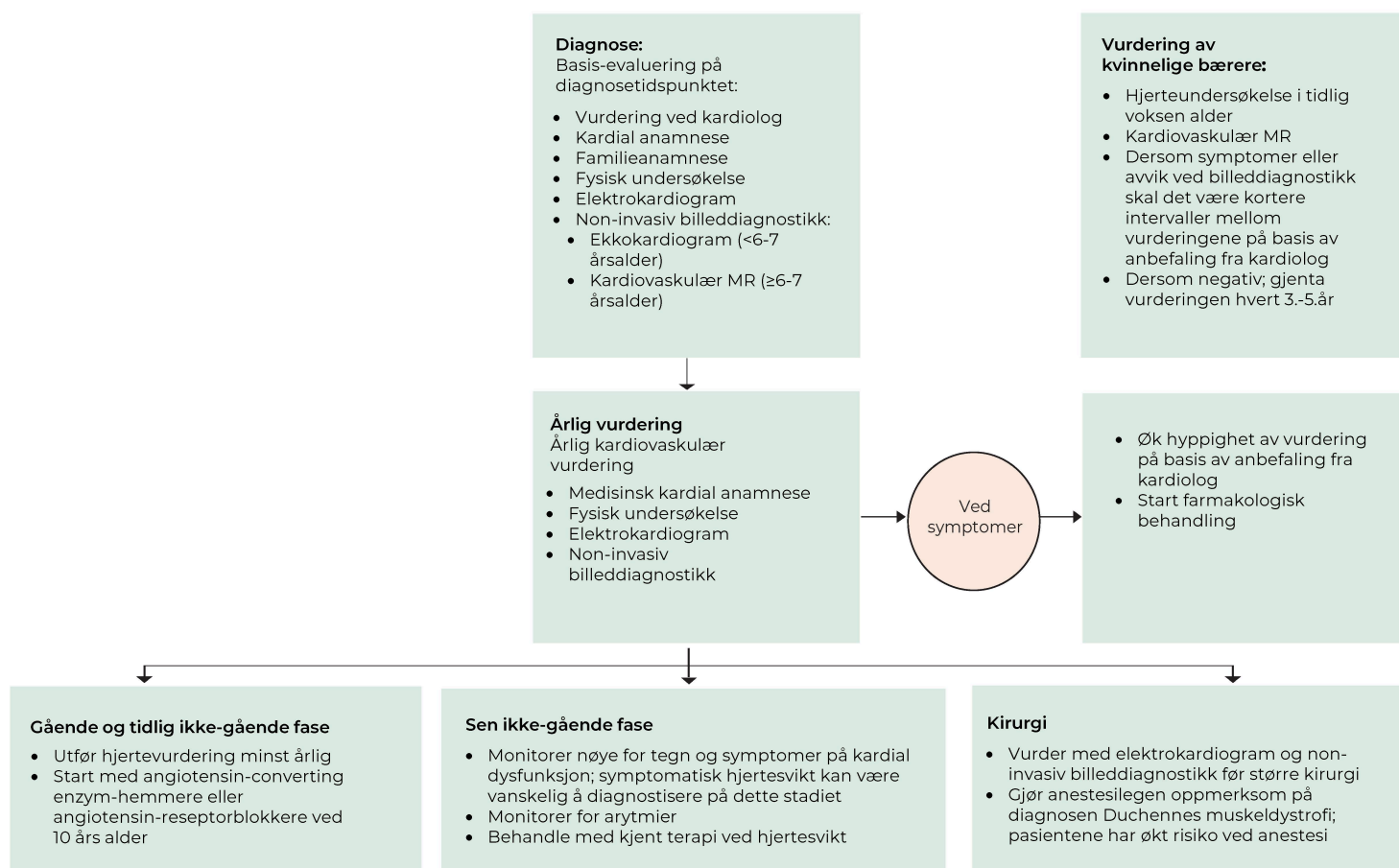


Figure 1² Overvåking, vurdering og behandling ved hjerteteamet

13. GASTROINTESTINAL OPPFØLGING

Ernæring, svelging og andre gastrointestinale temaer

Det kan være nødvendig å ha kontroll hos følgende eksperter ved ulike alderstrinn: klinisk ernæringsfysiolog, fysioterapeut, logoped og gastroenterolog. Gastrointestinale bekymringer hos personer med DMD inkluderer: å bli overvektig eller undervektig, kronisk obstipasjon og svelgvansker (dysfagi).

ERNÆRINGSMESSIG OPPFØLGING

En klinisk ernæringsfysiolog kan hjelpe til med å vurdere hvor mange kalorier du trenger per dag ved å beregne ditt energiforbruk i hvile basert på høyde, alder og aktivitetsnivå.

- Å bevare god ernæringsstatus vil bidra til å forebygge både undervekt og overvekt. Dette er vesentlig helt fra diagnosetidspunktet og livet ut
- Det er viktig at din vekt og kroppsmasseindeks (KMI) for alder holdes mellom 10- og 85-persentil på nasjonale persentilskjemaer
- En sunn, velbalansert kost med mat fra alle matvaregruppene er nødvendig for å bevare en sunn kropp; informasjon for hele familien om å spise velbalansert kost, kan finnes i mange nasjonale kilder inkludert «Helsedirektoratets kostholdsplan» (<https://www.helsedirektoratet.no/faglige-rad/ernaering-kosthold-og-maltider-i-helse-og-omsorgstjenesten>) og andre pålitelige kilder
- Du bør være ekstra oppmerksom på kosthold når du får diagnosen, ved oppstart av steroider, ved tap av gangfunksjon og når svelgvansker måtte melde seg
- Kosten din bør også vurderes med tanke på kalorier, protein, væske, kalsium, D- vitamin og andre næringsstoffer hvert år
- Adekvat væskeinntak er nødvendig for å hindre uttørring (dehydrering), obstipasjon og nyreproblemer
- Er vektøkningen for stor, anbefales en reduksjon av kalorimengden og økning av trygg fysisk aktivitet
- Gastroparese, eller forsinket tømning av magesekken, kan oppstå etter hvert som du blir eldre. Det kan gi magesmerter etter matinntak, kvalme, oppkast, nedsatt appetitt og at man raskt føler seg mett
- Dersom du har et uventet vekttap, er det viktig å ta i betraktning at det kan være en komplikasjon til problemer i andre systemer (f.eks. hjerte eller respirasjon)
- Svelgvansker kan også gi vekttap. Din kliniske ernæringsfysiolog bør samarbeide tett med en logoped for å legge en plan for spisesituasjonen slik at du kan opprettholde eller øke vekt, gjøre kostendringer som kan være nyttige for deg under måltidene, og bestemme når det kan være nødvendig å vurdere svelgfunksjonen

OPPFØLGING AV SVELGING (FIGUR 12)

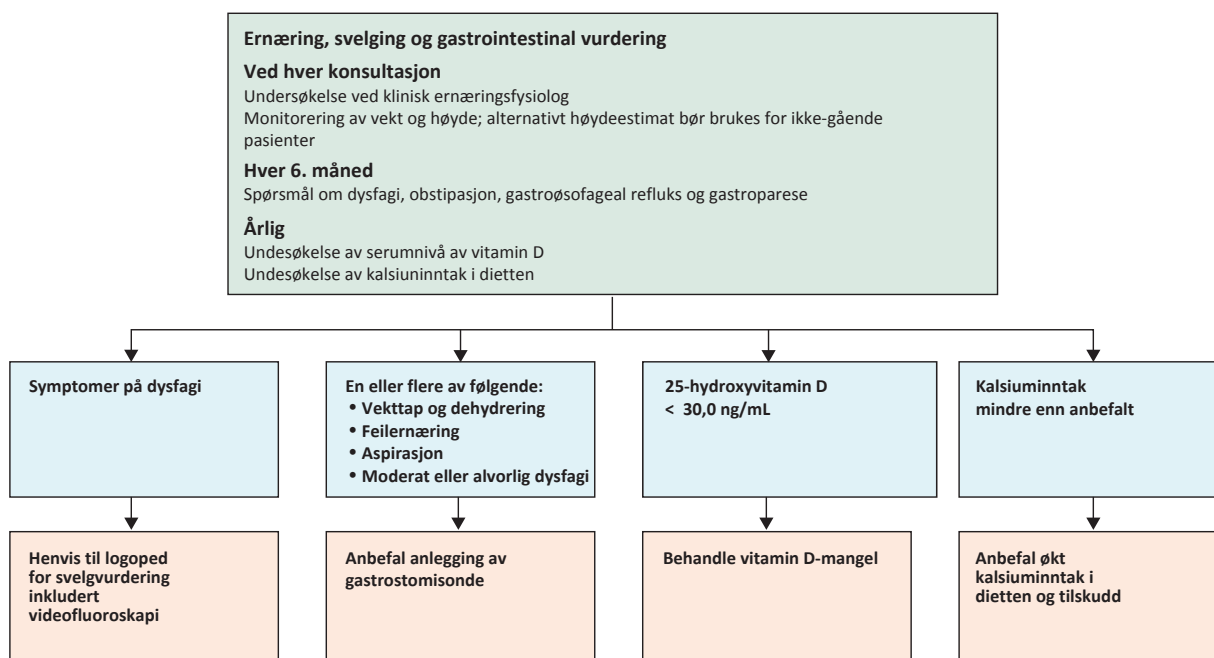
Svakhet i ansikts-, kjeve- og strupemuskler kan føre til svelgvansker (dysfagi), noe som ytterligere forsterker ernæringsmessige vansker. Dysfagi kan også gi aspirasjon (matbiter eller væske går til lungene) på grunn av dårlig bevegelse av svelgmusklene. Dette kan gi økt risiko for lungebetennelse. Dysfagi utvikler seg ofte svært gradvis og kan dermed være vanskelig å erkjenne. Av den grunn må det undersøkes med tanke på svelgsymptomer ved hver kontroll.

SYMPTOMER PÅ DYSFAGI:

- Du kan føle at mat sitter fast i halsen
- Du kan ha et utilsiktet vekttap på 10% eller mer, eller utilfredsstillende vektøkning (dersom du fortsatt er i vekstfase)
- Måltidene kan ta lenger tid (mer enn 30 minutter) og/eller måltidene ledsages av slitenhet, sikling, hoste eller at du setter i halsen
- En uforklarlig reduksjon i lungefunksjonen eller feber av ukjent årsak kan være tegn på aspirasjonspneumoni eller lungebetennelse forårsaket av væske som har gått ned i lungene

TILTAK VED DYSFAGI:

- Klinisk undersøkelse og røntgenundersøkelse av svelgingen er nødvendig når disse symptomene er til stede
- I tilfelle svelgvansker bør en logoped involveres for å hjelpe deg med å få en individualisert behandlingsplan med mål om å bevare god svelgfunksjon
- Dersom forsøk på å opprettholde vekt og væskeinntak via munnen synes utilstrekkelig, kan det diskuteres om en magesonde (gastrostomi) bør anlegges.
 - Mulige fordeler og ulemper ved å anlegge magesonde bør diskuteres i detalj
 - En gastrostomisonde kan anlegges på ulike måter. Du bør diskutere kirurgiske og anesthesiologiske utfordringer så vel som din personlige preferanse når avgjørelse skal tas



Figur 12¹ Ernæring, svelging og gastrointestinal vurdering og behandling

- En gastrostomisonde anlagt på rett tidspunkt kan minske stresset med å skulle spise nok for å opprettholde nødvendig kaloriinntak
- Hvis svelgmusklene dine er sterke nok, betyr ikke det å ha ernæringssonde at du ikke kan spise den maten du ønsker. Det fjerner bare stresset med å få i seg nok kalorier og de andre næringsstoffene du trenger siden du kan supplere ernæringen via din sonde

Obstipasjon og gastroøsofageal refluks sykdom (GERD)

Obstipasjon og gastroøsofageal refluks (syre som kommer fra magesekken opp i svelget og kan gi halsbrann) er de to vanligste gastrointestinale tilstandene som ses hos personer med DMD. Fordi obstipasjon er en vanlig plage og ofte underrapportert, er det viktig å drøfte tarmrutiner med behandlingsteamet. Behandling av obstipasjon kan bidra til å unngå framtidige komplikasjoner med følger for tarmen på grunn av langvarig obstipasjon:

- Avføringsmidler og andre medisiner kan være nyttig. Spør din kontakt i primærhelsetjenesten eller det nevrologiske teamet hvilke avføringsmidler som vil være mest hensiktsmessige for deg og hvor lenge du bør ta dem. Alle avføringsmidler er ikke like
- Det er viktig at du hver dag får i deg nok væske. Økende mengde fiber kan forverre symptomene, spesielt dersom væskeinntaket ikke økes, så vær sikker på at du ser over nærings- og væskeinntak sammen med en ernæringsfysiolog ved hver kontroll, særlig dersom du har obstipasjon
- Gastroøsofageal-refluks behandles typisk med medikamenter som undertrykker magesyre; disse blir vanligvis forskrevet for personer på steroidbehandling eller på bisfosfonat-tabletter
- Munnpleie er et viktig område for alle, særlig for dem som bruker bisfosfonater ved redusert bentetthet. Ekspertanbefalinger for munnpleie er vist i Boks 5
- Svekkelse av kjevemuskulatur kan gi opplevelse av slitenhet i forbindelse med tygging, noe som kan resultere i redusert kalori-inntak

BOKS 5. ANBEFALINGER KNYTTET TIL ORALHELSE (munnhelse):

- Personer med DMD bør i ung alder begynne å gå til tannlege med omfattende erfaring og detaljert kunnskap om sykdommen. Tannlegens oppdrag bør være å tilstrebe behandling av høy kvalitet med tanke på munnhelse og velvære, og fungere som en ressurs i din kommune. Denne tannlegen bør være oppmerksom på de spesifikke forskjellene rundt tann- og skjelettutvikling hos personer med DMD, og bør samarbeide med en godt informert og erfaren ortodontist (tannlege som er spesialist i tannregulering). **I Norge er TAKO-senteret en viktig ressurs hvor barn med DMD bør henvises til tidligst mulig etter at diagnosen er klar; for forebygging og veiledning av foreldre, barn og lokal tannlege**
- Oral- og tannpleie er basert på profylaktiske tiltak med et mål om å opprettholde god munn- og tannhygiene
- Det å lære foreldre og andre omsorgspersoner om hvordan man pusser andres tenner er viktig, særlig ved DMD hvor den store tungen, og noen ganger begrenset åpning av munnen, kan gjøre det vanskelig
- Individuelt tilpassede hjelpemidler og teknisk hjelp for munnhygiene er særlig viktig om muskelstyrken i hender, armer, kjeve, munn og nakke begynner å svekkes, eller det er kontrakturer i kjeve

BOKS 6. TALE-OG SPRÅKOPPFØLGING - DETALJER:

- Det er godt dokumenterte mønstre for tale- og språkvansker ved DMD, inkludert problemer med språkutvikling, korttids-verbal hukommelse og fonologisk bearbeiding, så vel som risiko for redusert IQ og spesifikke lærevansker
- Dette affiserer ikke alle personer med DMD, men bør vurderes, og det bør settes inn tiltak om problemene er tilstede
- Henvisning til logoped eller spesialpedagog for vurdering og behandling av tale og språk er nødvendig om slike problemer mistenkes
- Trening av musklene som er involvert i tale og artikulasjon kan være på sin plass og nødvendig for barn med tale- og språkvansker, så vel som for eldre som har svekket oral muskelstyrke og/eller nedsatt språkforståelse
- Kompensatoriske strategier, stemmetrening og taleforsterkere vil være formålstjenlig om det blir vanskelig å forstå personen med DMD på grunn av problemer med respirasjonsstøtte
- Vurdering av «Alternativ supplerende kommunikasjon» (ASK) kan være nyttig ved enhver alder hvis tale er begrenset
- Språkproblemer kan medføre vansker på skolen, men kan avhjelpes med riktig vurdering og riktige tiltak

14. PSYKOSOSIAL OPPFØLGING

Livsløpet, når en lever med DMD, kan være komplisert, og psykososial og emosjonell støtte er kritisk for både personen med DMD og familiene deres (Boks 7). Psykososiale problemstillinger kan oppstå på ethvert tidspunkt. Det er viktig at du lar det nevro-muskulære teamet vite det dersom du har vansker med noe av det som er nevnt nedenfor

- Vansker med sosiale interaksjoner og/eller med å etablere vennskap (f.eks. sosial umodenhet, dårlige sosiale evner, tilbaketrekking eller tendens til isolering fra venner)
- Lærevansker
- Overdreven eller konstant angst/bekymring
- Hyppig argumentering og atferdsmessige utbrudd; vansker med å kontrollere sinne eller tristhet
- Økt risiko for nevrologisk betingede atferdsvansker eller utviklingsforstyrrelser, inkludert tilstander i autismespekteret, oppmerksomhetsvansker/hyperaktivitet (ADHD) og tvangslidelse (OCD)
- Problemer med emosjonell regulering og angst og/eller depresjon

Psykososiale og emosjonelle problemer er en viktig del av helsen og bør ikke ignoreres. Dersom du har bekymringer, tanker eller spørsmål om diagnosen din eller noe annet, er det viktig å få svar. Du bør bli spurt, formelt eller uformelt om angst eller depresjon ved hver nevro-muskulære kontroll, og dersom det avdekkes vansker, bør du bli henvist for vurdering og behandling så snart som mulig.

BOKS 7. FOR FAMILIER

Foreldre som er åpne og villige til å svare på spørsmål vil gjøre det enklere for barna å spørre. Det er viktig at foreldre svarer åpent på spørsmål, men på en måte som er hensiktsmessig for alderen, og bare svare på det spørsmålet som blir stilt (uten å utdype). Vi vet at dette kan være en veldig vanskelig samtale med ditt barn. Brukerorganisasjoner og helsepersonell ved klinikken kan tilby informasjon, veiledning og ressurser. Det nevromuskulære teamet bør kjenne til at barn ønsker hjelp og at støtte vil bli satt pris på. Familier kan få hjelp av en helsearbeider som har kunnskap til å bistå ved vanskelige samtaler.

Samtidig som det er viktig for personer med DMD å motta psykososial og emosjonell støtte, påvirker diagnosen hele familien. Foreldre og søsken kan også stå i fare for sosial isolasjon og depresjon. Det er viktig at det ved hvert besøk hos det nevromuskulære teamet fortelles om hvordan familien har det, og om veiledning kan være fordelaktig, så sørg for å få en henvisning.

Flere godt kjente intervensjoner finnes som kan være til hjelp innen forskjellige områder av psykoterapi. Dette inkluderer trening for foreldre i å håndtere atferd og konflikter, individuell- eller familierapi og atferdsintervensjoner. Anvendt atferdsanalyse kan være til hjelp ved noen tilfeller av atferd relatert til autisme.



VURDERINGER (FIGUR 13)

Den årlige psykososiale vurderingen bør omfatte kognitiv og språklig vurdering, emosjonell tilpasning, atferdsregulering, sosiale evner og alle andre områder som kan være bekymringsfulle. Da ikke alle klinikker har direkte tilgang til alle vurderinger og tiltak som er listet opp, kan disse anbefalingene fungere som en veileder vedrørende psykososial omsorg for deg.

	Gående fase eller barndom	Tidlig ikke-gående fase, ungdom eller ung voksen	Sen ikke-gående fase og voksen
Vurderinger	<ul style="list-style-type: none"> Basisevaluering i løpet av første år etter diagnose Utviklings- (<4 år) eller nevropsykologisk (>5 år) vurdering ved sosiale eller emosjonelle bekymringer eller kognitiv forsinkelse <p>Sørg for vurdering ved logoped for barn med mistenkt tale- eller språkforsinkelse</p> <p>Sørg for evaluering ved sosionom ved diagnose og senere ved behov</p>	<ul style="list-style-type: none"> Sørg for nevropsykologisk vurdering for å identifisere kognitive- eller lære vansker ved bekymring rundt skoleferdigheter Sørg for nevropsykologisk vurdering ved overgang til voksenliv for å vurdere behov for ekstern assistanse <p>Sørg for vurdering ved sosionom i forhold til pasientens og familiens behov</p>	<p>Sørg for nevropsykologisk vurdering ved bekymring rundt endring av funksjon eller evne til å mestre dagliglivets utfordringer</p> <p>Sørg for vurdering ved logoped for pasienter med tap eller svekkelse av funksjonell kommunikasjon, tyggevansker eller dysfagi</p>
Tiltak	<p>Henvis til psykolog eller psykiater når bekymringer rundt mental helse identifiseres hos pasienten eller familien</p> <p>Implementer formelle tilpassinger på skolen med hensyn til helse, sikkerhet og tilgjengelighet, og planlegg for helserelatert fravær</p> <p>Sørg for at foreldre får ressurser til å informere lærere, psykologer og annet skolepersonell om DMD</p> <p>Sørg for at pasient og foreldre får ressurser til å informere venner og jevnaldrende om DMD</p> <p>Henvis til psykolog for trening i sosiale ferdigheter ved behov</p> <p>Oppfordre pasient og familier til å være aktive og engasjerte</p> <p>Oppfordre pasient til selvhevdelse og selvstendighet</p>	<p>Sett mål for framtidig utdanning og arbeid</p> <p>Informer pasienten og familien om mulighet for palliativ omsorg</p> <p>Bidra til å arrangere avlastning for omsorgspersoner</p>	<p>Bidra med kontinuerlig utdanning, arbeidstrening og utvidet, individuelt tilpasset utdanningsprogram</p> <p>Bidra med tilrettelegging relatert til arbeidskrav</p> <p>Legg til rette for tilstrekkelig hjemmebasert helsetjenester dersom pasientens helse ikke ivaretas i nåværende situasjon</p> <p>Gjør hospice omsorg tilgjengelig ved livets sluttfase</p>

Figur 13³ Psykososial vurdering og oppfølging

OPPFØLGING OG STØTTETILTAK

- En **koordinator** er et vesentlig medlem i det nevrologiske behandlingsteamet og kan legge til rette for henvisninger til relevante terapeuter, sosialarbeidere, veiledere og spesialister innen palliativ behandling. Dersom ditt team ikke inkluderer en slik koordinator, bør du spørre hvem du skal kontakte når du har spørsmål/bekymringer/akutte behov mellom de planlagte kontrollene
- Det er viktig for deg å informere/veilede personalet på skolen din om DMD slik at de kan være informert om diagnosen din og hjelpe til med å gi deg lettere tilgang til det du trenger for undervisning nå, sosial deltakelse og framtidig utdanning og arbeid
- En spesialisert individuell plan for utdanning bør settes opp som tar hensyn til eventuelle mulige lærevansker som du kan ha, og for å modifisere aktiviteter som ellers kan vise seg å være skadelige for musklene dine (f.eks. innen gymnastikk), eller som ytterligere kan redusere din energi, øke din tretthet (f.eks. å gå lange distanser til og fra lunsj), eller gjøre det mindre trygt for deg (f.eks. aktiviteter på lekeplassen). Planen må også ta hensyn til dine problemer med å komme deg rundt i dine omgivelser
- Å fremme selvstendighet, uavhengighet og involvering i avgjørelser (spesielt hvis avgjørelser har sammenheng med medisinsk behandling/oppfølging) samt å bli vant til assistenter (andre enn foreldre) som bidrar i behandlingen, er nødvendig og av stor betydning for å fremme autonomi (Kapittel 17)
- Utvikling av sosiale og læremessige evner vil gjøre det lettere for deg å finne en jobb og være en del av dagliglivet i voksen alder
- I tillegg til smertebehandling (Boks 4) kan et palliativt team gi emosjonell og åndelig støtte, hjelpe familien din til å arrangere avlastning om nødvendig, avklare behandlingsmål når vanskelige medisinske avgjørelser skal tas, gjøre kommunikasjon mellom deg og ditt medisinske team lettere og ta opp temaer relatert til sorg og tap

PSYKOTERAPI OG MEDIKAMENTELL BEHANDLING

Dersom du har vansker relatert til angst eller depresjon, kan noen ha nytte av å bruke reseptbelagte antidepressiva. Slike medisiner kan forskrives når problemstillingene de settes inn for, er blitt spesifikt diagnostisert. Behandlingen må følges nøye opp.

15. BETRAKTNINGER RUNDT KIRURGI

Det vil være en rekke situasjoner både relatert til DMD (f.eks. muskelbiopsi, operativ behandling av kontrakturer, ryggkirurgi eller gastrostomi) og ikke relatert til DMD (f.eks. akutte kirurgiske situasjoner) når kirurgi og/eller generell anestesi kan bli nødvendig. Dersom du skal gjennomføre kirurgi, er det mange faktorer spesifikke for din tilstand som må tas hensyn til av sikkerhetsmessige grunner.

Kirurgi bør utføres på sykehus der personalet som er involvert i operasjonen og i forløpet i etterkant er kjent med DMD, og villig til å arbeide sammen for å være sikker på at alt går greit. **Stressdosering av steroider bør vurderes.** Retningslinjer for stressdosering finnes i «PJ Nicholoff Steroid Protocol» på www.parentprojectmd.org/PJ.

Alle som har DMD, kan være utsatt for rhabdomyolyse. Rhabdomyolyse skjer når det er massiv muskelnedbrytning. Slik muskelnedbrytning frigjør myoglobin og kalium til blodbanen. Myoglobin er farlig for nyrene og kan gi nyresvikt; kalium kan være farlig for hjertet. På grunn av risikoen for rhabdomyolyse er det spesielle forholdsregler ved anestesi for personer med DMD.

- **Succinylcholate vil forårsake rhabdomyolyse og bør aldri brukes**
- **Unngå inhalasjonsanestetika;** det er økt risiko for rhabdomyolyse ved bruk av inhalasjonsanestesi
- IV-anestesimidler er vanligvis trygge
- Vær på vakt ved bruk av ethvert anestesimiddel ved DMD
- En liste over anestesimidler som er ansett å være trygge og utrygge finnes på PPMDs nettside på www.parentprojectmd.org/Surgery
- Minn det medisinske teamet på at oksygen skal brukes med forsiktighet (se Kapittel 11)
- Forsiktighet ved bruk av opiater, andre sederende (beroligende) medikamenter og muskelavslappende midler er vesentlig – de kan påvirke pustefrekvens og -dybde, gjøre pusten mer overfladisk og langsommere

Kardial oppfølging

Kardiolog bør konsulteres før alle kirurgiske prosedyrer
Anesetsilege må være oppmerksom på at pasienter med DMD har risiko for kardial dekompenisering ved kirurgi

Større kirurgiske prosedyrer

- Pasienter med DMD har en særskilt risiko for kardiale problemer ved større prosedyrer
- Ekkokardiogram og elektrokardiogram bør gjøres i nær tilslutning til all planlagt kirurgi

Mindre kirurgiske prosedyrer

- Hos pasienter med normal hjertefunksjon anbefales kardial vurdering dersom > ett år siden siste undersøkelse

Oppfølging av respirasjonen

Oppfølging respirasjon

Preoperativ trening i og postoperativ bruk av assisterte hosteteknikker

- Hosteteknikker er nødvendig for pasienter med basis peak cough flow < 270 L/min eller basis maximum expiratory pressure < 60 cm H₂O

Preoperativ trening med og postoperativ bruk av non-invasiv ventilasjon

- Non-invasiv ventilasjon er nødvendig for pasienter med basis FVC < 30% av forventet
- Non-invasiv ventilasjon er sterkt å anbefale for pasienter med FVC < 50% av forventet

Ekstubasjon til ekstra oksygentilførsel alene, uten samtidig bruk av non-invasiv ventilasjon, bør unngås

Intensiv spirometri er ikke indisert fordi det potensielt ikke er effektivt hos pasienter med svake respirasjonsmuskler, og foretrukne alternativ er tilgjengelige

Det anbefales at man alltid tar med seg eventuelle pustehjelpemidler til sykehuset ved innleggelse

Anestesi

Fullstendig intravenøs anestesi anbefales sterkt

Depolariserende muskelrelaksantia, som suxamethonium klorid, er absolutt kontraindisert på grunn av risiko for fatale reaksjoner

Risiko for rhabdomyolyse og hyperkalemi

- Pasienter med DMD har risiko for å utvikle rhabdomyolyse ved inhalasjonsanestetika eller dersom de blir gitt suxamethonium klorid
- Komplikasjoner i form av rhabdomyolyse forveksles ofte med malign hypertermi

Blodtap (Obs: Anbefalingene er ikke nødvendigvis tilpasset norsk praksis)

Bruk av hypotensive anestetika for å minimalisere blodtap anbefales ikke fordi det hemodynamisk er risiko i og med kardiomyopati hos pasienter med DMD

«Cell-saver»- teknologi, samt bruk av aminocarpic acid eller tanexamic acid, kan vurderes i behandlingen av intraoperativt blodtap

Postoperativ antikoagulasjon med heparin eller aspirin anbefales ikke for pasienter med DMD

Kompresjonsstrømper med sekvensiell kompresjon kan eventuelt være indisert for å forebygge dyp venetrombose

Figur 14² Kirurgiske betraktninger ved DMD

16. BETRAKTNINGER RUNDT AKUTTHJELP

Dersom du kommer i en situasjon der du må dra til sykehuset på grunn av en akuttsituasjon, er det en rekke forhold som må tas hensyn til.

- Din fastlege eller nevrologiske spesialist bør ringe sykehuset før du ankommer. Det vil gjøre sykehuspersonalet i stand til å motta deg og behandle deg adekvat
- Dersom du allerede er i akuttmottaket, bør du ringe din nevrologiske spesialist eller det nevrologiske teamet
- Informasjon om diagnosen DMD, nåværende medisiner, hvorvidt det foreligger respirasjons- eller hjertekomplikasjoner og hvem som til vanlig er nøkkelpersoner i ditt medisinske team, må formidles til den enheten du er kommet til
- Da mange i helsevesenet ikke kjenner til de mulige behandlingsstrategiene ved DMD, bør forventning om aktuell livslengde og om god livskvalitet også forklares

ØYEBLICKELIG HJELP-INFORMASJON

Ideelt sett bør du alltid ha et øyeblikkelig hjelp-kort og ha tilgang til en kort medisinsk oppsummering laget av din nevrologiske spesialist med informasjon om:

- Diagnose
- Liste over medikamenter
- Basisregistrering av medisinsk status, inkludert resultat av nylig lunge- og hjertefunksjonsundersøkelser
- Oversikt over tidligere residiverende medisinske problemstillinger (f.eks. lungebetennelse, hjertesvikt, nyrestein, gastroparese (forsinket tømming av magesekken))
- Kort drøfting av initial vurdering og behandling

Det er også informasjon om hva som skal gjøres i en akuttsituasjon på PPMD mobil-app for smarttelefoner (www.parentprojectmd.org/App), og den kan være tilgjengelig i andre land via lokale pasientforeninger

STEROIDER

Kronisk daglig steroidbruk må gjøres kjent for personalet i akuttmottaket. Fortell personalet hvor lenge du har brukt steroider daglig og om en eller flere doser er hoppet over. Det er også viktig å la personalet i akuttmottaket vite om du har brukt steroider tidligere, selv om du ikke tar dem nå.

BOKS 8. HOVEDPUNKTER VED BEHOV FOR AKUTT HELSEHJELP

1. Ha med ditt øyeblikkelig hjelp-kort eller last ned PPMD-appen (www.parentprojectmd.org/App eller eventuelt lokal norsk versjon) til bruk i samtale med leger, sykepleiere og sykehusets administrasjon
2. Kontakt din nevrologiske spesialist etter initial vurdering for å diskutere behandling
3. Gi beskjed til akuttpersonalet dersom du står på steroider
4. Hvis du kan, ha med kopier av resultatet av dine siste hjerte- og lungetester, som FVC, EKG og LVEF
5. Hvis du har hostemaskin og/eller pustestøtte (f.eks. BiPAP), ta dem med til sykehuset
6. Ved fall i oksygenmetning må de ansatte være forsiktig med å gi oksygen uten pustestøtte (ventilator). Dette kan forårsake en situasjon hvor trangten for å puste forsvinner (se Boks 9)
7. Ved benbrudd skal du insistere på at de ansatte prater med din nevrologiske spesialist eller fysioterapeut. Vær oppmerksom på tegn eller symptomer på fettemboli-syndrom (FES) (Kapittel 9)

Dette kan være viktig fordi:

- Steroider kan redusere kroppens svar på stress slik at ekstra stressdoser av steroider kan være nødvendig i akuttmottaket
- Steroider kan øke risikoen for magesår, og dette bør tas i betraktning av personalet i akuttmottaket
- I sjeldne tilfeller kan andre steroidrelaterte komplikasjoner melde seg akutt og bør tas med i vurderingen i akuttmottaket

HJERTEFUNKSJON

- Oppdaterte testresultater for din hjertefunksjon kan være nyttig (f.eks. EKG, ekko eller MR resultater); ta dem med dersom du kan
- Minn personalet i akuttmottaket på at for pasienter med DMD er EKG typisk unormalt i alle aldre; ta med en kopi av ditt EKG dersom du kan
- Ved akutt sykdom kan kontinuerlig hjerteregistrering være nødvendig for å være sikker på at det ikke er problemer med hjertefrekvens eller -rytme

PUSTEFUNKSJON

- Oppdaterte resultater for din pustefunksjon kan være nyttig (f.eks. «forced vital capacity» eller FVC); ta dem med dersom du kan
- Det er viktig å ta med utstyr som du bruker (hostemaskin, BiPAP o.l.) til sykehuset i tilfelle de ikke har utstyr du kan bruke. Insister på at personalet i akuttmottaket bruker ditt utstyr som bidrag i behandlingen av deg
- Dersom du bruker en pustemaskin hjemme, bør sykehusets respirasjonsteam involveres så snart som mulig
- Forsiktighet med bruk av opioider, andre sederende (beroligende) medikamenter og muskelavslappende midler er vesentlig – de kan påvirke pustefrekvens og -dybde, gjøre pusting mer overfladisk og langsommere (se Kapittel 15)
- Dersom det er nødvendig med anestesi, bør IV-anestesi brukes, og inhalasjonsanestesi bør unngås; succinylcholin er strengt kontraindisert ved DMD og bør ikke gis (se Kapittel 15)

Puste- og hostemusklatur svekkes ytterligere når du er syk, og risikoen for disse komplikasjonene øker dramatisk. Merk derfor følgende dersom du har pustemuskler med svakhet av betydning:

- Antibiotika kan være nødvendig ved nedre luftveisinfeksjoner
- Non-invasiv pustehjelp kan sannsynligvis bli nødvendig eller være nødvendig over lenger tid enn vanlig
- Dersom ekstra oksygen er nødvendig, vær forsiktig (se Boks 9)
- Kontinuerlig bruk av non-invasiv ventilasjon i våken tilstand, avbrutt når nødvendig ved hyppig hoste, bør være standard tilnærming ved luftveissykdom i akuttmottaket

BOKS 9. OKSYGEN - ADVARSEL!

- Vi puster alle for å få tilført oksygen (O₂) og bli kvitt karbondioksid (CO₂)
- Dersom du har redusert lungefunksjon, kan det å få tilført oksygen redusere kroppens stimuli til å puste og dermed føre til høye nivåer av kulldioksid (såkalt «CO₂ retensjon» eller «respiratorisk acidose»). Dette kan være farlig og kan til og med være livstruende. Gir man ekstra oksygen, bør det gjøres med svært stor forsiktighet, og kulldioksid-nivået bør monitoreres
- Nivået av kulldioksid i blod bør sjekkes dersom oksygenmetningen i blodet (målt med finger-pulsoksimetri) har falt til <95 %. Dersom kulldioksid i blod er forhøyet, er det nødvendig med manuell og mekanisk hostestøtte og non-invasiv pustestøtte
- Dersom det er behov for oksygen bør det gis sammen med non-invasiv ventilasjon (bi-level positivt trykk-ventilasjon) og med nøye monitorering av karbondioksid i blod

BENBRUDD

Personer med DMD er utsatt for benbrudd. Et brudd av legg- eller lårben kan medføre vansker med å gå igjen, særlig dersom gangfunksjonen var begynt å bli dårligere før bruddet. La det nevrologiske teamet, særlig din fysioterapeut, få vite om det dersom du har fått et benbrudd slik at de om nødvendig kan snakke med kirurgene.

- Dersom det er aktuelt for bruddet ditt, er kirurgisk fiksering ofte et bedre valg enn gips for et brukket ben for den som fortsatt er gående (vektbæring er ofte mulig raskere ved kirurgisk fiksering enn ved gips)
- Innspill fra en fysioterapeut er essensielt for å være sikker på at du kommer deg på bena igjen så snart som mulig
- Dersom bruddet har skjedd i en av ryggvirvlene (vertebra) og du har ryggsmarter, er det nødvendig med innspill fra spesialist på benhelse eller endokrinolog for å gi riktig behandling (se Kapittel 9)

Fetteembolisyndromet (FES) er en risiko ved DMD og utgjør en medisinsk krisesituasjon (se Kapittel 9). **La akuttpersonalet øyeblikkelig få vite det dersom du mistenker fettemboli.** Symptomer på FES inkluderer:

- Forvirring og/eller desorientering
- «Er ikke seg selv»
- Rask pust og hjerteaksjon
- Kortpustethet

17. TRANSISJON (OVERGANG) TIL VOKSENOPPFØLGING

Etter hvert som du forbereder deg på uavhengighet i større grad må din helse og behov for behandling og oppfølging tas i betraktning. Nøye og fortløpende planlegging er vanligvis viktig for å oppnå ønsket grad av uavhengighet.

TIDSPLAN FOR Å PLANLEGGE OVERGANG

Allerede i tidlige barneår bør helsepersonell, lærere og foreldre begynne å inkludere deg i din helsemessige oppfølging og framtidplaner. I mange tilfeller vil overgang til voksen

alder medføre endringer av medisinske behandlere som har fulgt deg i barnealder. Du og familien din bør begynne å tenke over planer for overføring av din helsehjelp (fra pediatrik- til voksen nevrologisk oppfølging) ved 12-års alder, og ta initiativ til diskusjoner og planlegging av overføringen iallfall ved 13-14-års alder.

- Planen bør inkludere hvilke tjenester som må skaffes til veie, hvem som skal gi dem og hvordan de skal finansieres
- Overføringsplanen bør være basert på behovene, ønskene og verdiene som du og din familie vektlegger
- Planen bør inkludere resultatene du synes er viktige på fire områder: Utdanning/arbeid (tanker om hva du ønsker å gjøre), uavhengig bopel (hvor du helst vil bo og med hvem), helse (basert på dine personlige prioriteringer) og sosial deltakelse (hvordan du ville like å holde deg aktiv med venner og ellers i samfunnet)
- Planer for finansiering bør inkludere en plan for langtidsfinansiering
- Juridisk planlegging for tiden fra og med 18 år bør også gjøres. Dette kan variere fra land til land, men i USA innebærer det drøfting av vergemål (noen som kan være din verge og som kan ta juridiske avgjørelser for deg) og "helsehjelpadvokat" (noen som får fullmakt til å ta avgjørelser vedrørende din helsehjelp dersom du ikke selv kan)

KOORDINERING AV OPPFØLGING (FIGUR 15)

En koordinator og/eller sosionom kan være en sentral ressurs når det gjelder spørsmål angående helse og behandling/oppfølging relatert til DMD. En koordinator kan bidra til best mulig kommunikasjon mellom det nevrologiske teamet, fastlege, familie og kommunen, og kan bidra til å forutse helsemessige behov og sørge for kontakt med de ressursene som kan oppfylle dine behov. Ofte kan koordinatoren hjelpe deg i forbindelse med støtteordninger, anskaffelse av utstyr og ressurser. Uten koordinering av dine helsetjenester kan oppfølgingen bli fragmentert, anbefalinger kan bli oversett og dine behov ikke møtt.

HELSEHJELP

Planlegging av overføring bør inkludere en plan for kontinuitet av oppfølging med pediatrik personale inntil voksenoppfølging er etablert. Den som er koordinator for overføringen bør legge til rette for best mulig selvstendighet rundt din helsemessige oppfølging og sørge for at henvisning til voksenpersonalet sendes og sikre at medisinsk journal overføres

- Du bør allerede tidlig i oppveksten oppmuntres til å delta i diskusjoner om egen helse og eventuelt (omtrent ved 14-års alder) få tilbud om tid alene med dine medisinske behandlere
- Når du begynner å vise interesse for og evne til å diskutere rundt din oppfølging og dine behov, er du klar for å begynne og bevege deg fra familiesentrert pediatrik oppfølging til pasientsentrert voksen samhandling
- Sensitive temaer er mer vanlig for ungdom og i tidlig voksen alder. Det kan omfatte ubehag, angst, mestring og tap, og bør kartlegges og bli tatt på alvor av profesjonelle personer. Å diskutere disse temaene åpent med det nevrologiske teamet vil gjøre det mulig for teamet å gi tilgang til annen medisinsk eller støttende hjelp som du kan trenge
- Det er viktig at du uttrykker dine personlige verdier og preferanser angående helse med det nevrologiske teamet. Foreldre og helsepersonell kan hjelpe deg med forhåndsplanlegging av aktuelle tiltak etter hvert som du begynner å vurdere valg med hensyn til behandling i medisinske krisesituasjoner i voksenlivet

UTDANNING, ANSETTELSE OG ARBEIDSLIVET

Utdanning og yrkesplanlegging etter videregående skole trenger grundig/detaljert fokus. Rådgivere på skolen, yrkesveiledning og habiliteringstjenesten med ansvar for overføring kan eventuelt gi ekstra veiledning. Ikke alle ønsker videre utdanning etter videregående. Dine personlige styrker og interesser bør ses i sammenheng for å lage et program med daglige aktiviteter som er meningsfulle og givende for deg.

- Møter vedrørende planlegging av utdanning bør avholdes minst årlig fra rundt 13-års alder og inkludere vurdering av dine personlige styrker og interesser med fokus på dine behov og mål
- Det er viktig å etablere en plan som balanserer dine medisinske behov og tid for hvile med praktiske temaer som involverer det å være på skolen samt akademiske standarder/arbeidskrav
- Det er viktig å kjenne til hvilke instanser man kan kontakte for å få tilgang til nødvendig utstyr og teknologi som du vil trenge, så vel som transportmåter
- Det er avgjørende å sette deg i stand til å leve et produktivt, givende og meningsfullt liv, uansett mulig kapasitet

BOLIG OG HJELP MED DAGLIGLIVETS AKTIVITETER

Etter hvert som du går over fra ungdom til ung voksen bør du finne ut hvilken grad av selvstendighet du ønsker, men også hvilke ressurser og støtte som behøves for å gjøre optimal uavhengighet enklere å oppnå. Når du er yngre får du hjelp til dagliglivets aktiviteter av familiemedlemmer, men når du blir eldre vil det bli vanligere å skaffe omsorgsgivere utenfor familien. Personlige assistenter eller støttepersonell på skolen kan gi assistanse rundt hygiene, måltider, forflytning så vel som helsehjelprelaterte tiltak. Hjemmesykepleie kan ofte sørge for mer avanserte helsehjelpbehov. Du bør spørre det nevromuskulære teamet om hvilke tjenester som er tilgjengelige for tenåringer og voksne der hvor du bor.

Som et resultat av de kompliserte og ofte fragmenterte systemene for tjenester for funksjonshemmede, kan det være behov for økonomisk rådgivning og innsikt som overgår det som kreves av personer uten funksjonsnedsettelse. Det nevromuskulære teamet, særlig sosionomen, vil informere deg og din familie om blant annet økonomiske støtteordninger, statlige og regionale programmer.

[Se også Kapittel 10 angående mer informasjon rundt bolig.](#)

Dersom du tenker på å bo alene er det noen muligheter du kanskje vil vurdere:

- En boligsituasjon kan være å bo i en familie, studenthjem under akademiske studier, i et bofelleskap eller i en organisert enhet, eller i et hjem eller leilighet med eller uten en venn. Ombygging av bolig kan være nødvendig for å gjøre den tilrettelagt (rådfør deg med eksperter (for eksempel ergoterapeut/sosionom), få innsikt i lover og rettigheter, finansieringskilder, mulige teknologiske hjelpemidler)
- Du kan ha behov for assistanse ved personlig stell og dagliglivets aktiviteter (personlige assistenter versus familiebasert assistanse, tilgjengelighet av personell, stipendmuligheter, oppfølging og opplæring av omsorgsgiverne)

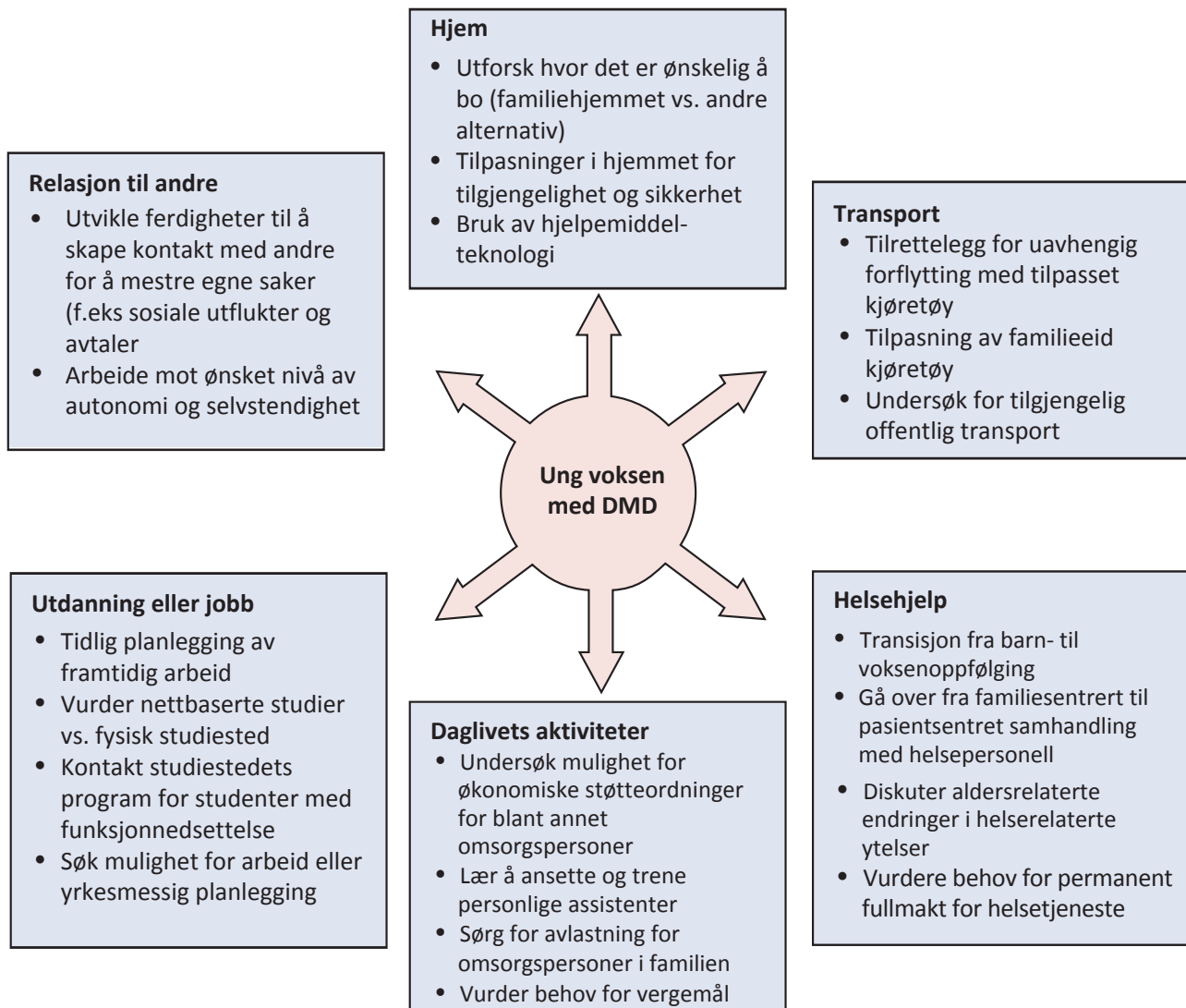
TRANSPORT

Problemer i forbindelse med transport kan påvirke din autonomi og uavhengighet, dine muligheter for arbeid og utdanning, og din deltakelse i sosiale aktiviteter. Det nevromuskulære teamet bør drøfte dine muligheter for trygg transport inkludert:

- Selvstendig kjøring med tilpasset kjøretøy
- Tilpasning av familiens kjøretøy
- Offentlig transport

PERSONLIGE RELASJONER

- Sosiale forhold er svært viktig for å sikre helse, velvære og livskvalitet
- Sosiale sammenkomster og personlig kontakt kan i noen sammenheng forekomme mindre naturlig. Det vil da kreve mer planlegging og større innsats for å tilrettelegge for sosiale forbindelser. Det finnes eventuelt sosiale grupper for tenåringer og voksne med DMD. De kan du finne fram til ved å kontakte større pasientorganisasjoner. Din sosionom kan også eventuelt ha en oversikt over sosiale grupper som du kan være interessert i
- Dating, intime forhold og seksualitet er høyt prioriterte temaer blant noen personer som lever med DMD. Forsøk å begynne samtaler rundt relasjoner, dating, seksuell orientering og ekteskap med en venn du har tillit til eller et familiemedlem. De kan eventuelt også snakke med deg om å oppdage dine barrierer for utvikling av sosiale relasjoner og deltakelse i sosiale arrangementer. Det kan også være nyttig å snakke med noen i det nevromuskulære teamet
- Du bør ha en i primærhelsetjenesten eller det nevromuskulære teamet som du har tillit til og kan stille spørsmål angående temaer som masturbasjon, om å ha sex med en partner og om å oppdra barn eller andre intime temaer. Når tiden er inne kan det være nyttig å få veiledning sammen med din partner fra en samlivsterapeut



Figur 15³ Betraktninger for voksne som lever med DMD

KONKLUSJON

Vi håper at denne veilederen er nyttig for deg underveis på din livsreise med Duchennes muskeldystrofi. Husk at det alltid finnes pasientforeninger, nevrologiske sentre og team, familie og venner som er her for å støtte deg for hvert skritt på veien. Det å ta kontakt kan være det vanskeligste, men det er alltid det første steget. Du er ikke alene på denne reisen.

Norske og internasjonale organisasjoner

www.ffm.no

www.ffmu.no

www.ungefunksjonshemmede.no

<https://oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/nasjonal-kompetansetjeneste-for-sjeldne-diagnoser>

www.frambu.no

<https://unn.no/fag-og-forskning/kompetansetjenester-og-sentre/>

nevromuskulert-kompetansesenter

<https://lovisenbergssykehus.no/tako-senteret>

www.behandlingshjelpemidler.no

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

www.worldduchenne.org

Fotografiene er skaffet av Parent Project Muscular Dystrophy. Photo credit: Rick Guidotti, Positive Exposure

Referanseliste

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018;**17**(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol.* 2018;**17**(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol.* February 2018;**17**(5):445-455. doi:10.1016/S1474-4422(18)30026-7



Denne norske versjonen av DMD familie guide har blitt oversatt fra den engelske versjonen (Duchenne Family Guide) takket være Enhet for medfødte og arvelige nevrologiske tilstander (EMAN).

